



Trajетórias diagnósticas e perfil sociodemográfico de pacientes com doenças raras atendidos em um serviço da região Sudeste integrante da Rede Nacional de Doenças Raras

Julya Fumagalli Santos^{1*}; Gabrielly Costa Ribeiro²; Giovanna Rajevski Alves²; Nathalia Izabelle Alves da Silva²; Rodrigo Ambrosio Fock³; Marcelo Yamamoto⁴; Sandra Obikawa Kyosen^{3,4}; Temis Maria Felix⁴; Ana Maria Martins^{3,4}; Débora Gusmão Melo¹

1 - Disciplina de Genética, Departamento de Morfologia e Genética, Escola Paulista de Medicina, Universidade Federal de São Paulo (Unifesp), Brasil; 2 - Curso de Medicina, Universidade Anhembi Morumbi, Brasil; 3 - Instituto de Genética e Erros Inatos do Metabolismo, Unifesp, Brasil; 4 - Disciplina de Pediatria Geral e Comunitária, Departamento de Pediatria, Escola Paulista de Medicina, Unifesp, São Paulo, SP, Brasil; 5 - Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, UFRGS, Brasil.

Palavras-Chave: Doenças genéticas; Doenças raras; Classe social; Distribuição espacial da população; Diagnóstico.
*** julya.fumagalli@unifesp.br**

Introdução

No Brasil, doenças raras (DR) são aquelas que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil habitantes, ou seja, correspondem a um grupo de condições que compartilham a baixa prevalência entre si. Nesse sentido, as DR são, muitas vezes, desconhecidas pela população em geral e até mesmo por profissionais de saúde, o que resulta em impactos sociais, econômicos e emocionais aos pacientes e seus familiares, a exemplo do processo de diagnóstico difícil. Assim, o manejo de DR impõe desafios à atenção à saúde. Nesse contexto, em 2014, a Portaria GM/MS nº 199 instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS. Desde então, as iniciativas de investigação das DR aumentaram. Esse é o caso da Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS), projeto de pesquisa, instituído em 2020 e financiado pelo Ministério da Saúde e pelo CNPq, que realiza um inquérito nacional para traçar o perfil sociodemográfico de brasileiros com DR e avaliar o processo de diagnóstico e atenção continuada desses indivíduos. Para tanto, a RARAS conta com 46 centros especializados, incluindo o Hospital São Paulo (HSP), da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp).

Objetivo

Caracterizar o perfil sociodemográfico e clínico de pacientes atendidos no Centro de Referência em Genética e Erros Inatos do Metabolismo (CREIM) e no Centro de Genética Médica Prof. Decio Brunoni (CGM), pertencentes ao HSP/Unifesp e integrantes da RARAS.

Metodologia

Trata-se de estudo descritivo e retrospectivo, aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Unifesp (CAAE 33970820.0.3028.5505). A pesquisa foi desenvolvida em duas etapas:

1 Organização de dados coletados, no contexto do inquérito da RARAS, entre 19/06/2023 e 20/05/2025

Os dados foram extraídos do REDCap, plataforma usada pela RARAS para o preenchimento de formulários projetados pela própria pesquisa, que levantam informações demográficas e médicas, dos pacientes e suas famílias. A classificação socioeconômica foi categorizada de acordo com o "Critério Brasil", questionário da Associação Brasileira de Empresas de Pesquisa (ABEP).

2 Análise das variáveis sociodemográficas e clínicas

As variáveis: idade do paciente, cidade de origem, classificação socioeconômica, método diagnóstico e tempo de odisseia diagnóstica foram analisadas por meio de estatística descritiva com auxílio do JASP.

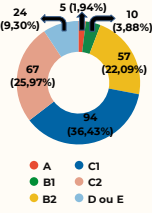
Resultados

Totalidade de pacientes: N = 258 pacientes

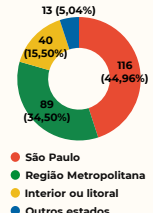
Idade (em anos)

Mínimo	Máximo	Média	Desvio padrão	Mediana
0,25	70,00	17,96	14,60	14,00

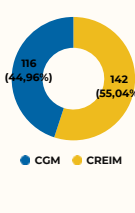
Classe econômica



Cidade de origem

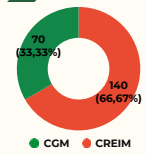


Ambulatórios

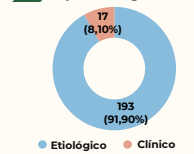


Pacientes com diagnóstico confirmado: N = 210 pacientes

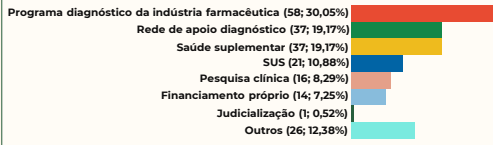
Ambulatórios



Tipo de diagnóstico



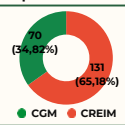
Fontes pagadoras dos testes genéticos ou bioquímicos



Tempo de odisseia diagnóstica (em anos)

	Média	Desvio padrão	Mediana
CREIM	6,49	8,10	3,25
CGM	6,15	6,63	4,21

Excluindo-se os 9 casos (4,28%) de diagnóstico pré-sintomático



Discussão e Conclusão

A predominância de pacientes pertencentes às classes média (B2/C1) e baixa (C2/D/E), bem como provenientes de fora da capital, sugere desafios no acesso à atenção especializada. Tal achado, somado à ausência de uma linha de cuidado integral bem estabelecida para DR no SUS, pode explicar o papel de destaque das iniciativas privadas e filantrópicas no custeio de exames diagnósticos e o tempo de odisseia diagnóstica prolongado. Portanto, fatores socioeconômicos e geográficos impactaram significativamente a atenção à saúde de pacientes com DR no SUS, reforçando a necessidade de fortalecimento das políticas públicas de saúde e assistência na área.

Referências e Agradecimentos