

Retrato do Diagnóstico e das Barreiras de Acesso no SUS para as Doenças Raras em um Serviço de Referência na Amazônia.

Miguel Rodrigues Teixeira^{1 2} (rd.miguel099@gmail.com) , Marina Gabriella do Nascimento Silva^{1 2}, Luan Matheus Vieira Ribeiro², Isabel Cristina Neves de Sousa³, Têmis Maria Félix⁴, Luiz Carlos Santana da Silva^{1 2 3}.

1. Faculdade de Nutrição, Universidade Federal do Pará (FANUT-UFPA)
2. Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo, Universidade Federal do Pará (LEIM-UFPA)
3. Serviço de Referência em Doenças Raras, Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza (SRDR-HUBFS/UFPA)
4. Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA-RS).

INTRODUÇÃO

As Doenças Raras (DR) representam um desafio significativo para os sistemas de saúde, por serem condições de baixa prevalência que exigem diagnósticos precisos e, muitas vezes, complexos¹. O avanço das tecnologias moleculares têm ampliado as possibilidades diagnósticas. No entanto, a realidade dos serviços brasileiros ainda reflete uma combinação de métodos tradicionais e modernos². Assim, compreender o perfil dos diagnósticos realizados em Serviços de Referência em Doenças Raras (SRDR), bem como suas fontes de financiamento, é fundamental para aprimorar fluxos assistenciais, capacitações e políticas públicas.

OBJETIVO

Descrever e analisar os fatores que influenciam o diagnóstico de doenças raras em um Serviço de Referência, considerando os tipos de diagnóstico realizados, os métodos empregados, as fontes de financiamento e o perfil diagnóstico dos pacientes atendidos.

METODOLOGIA

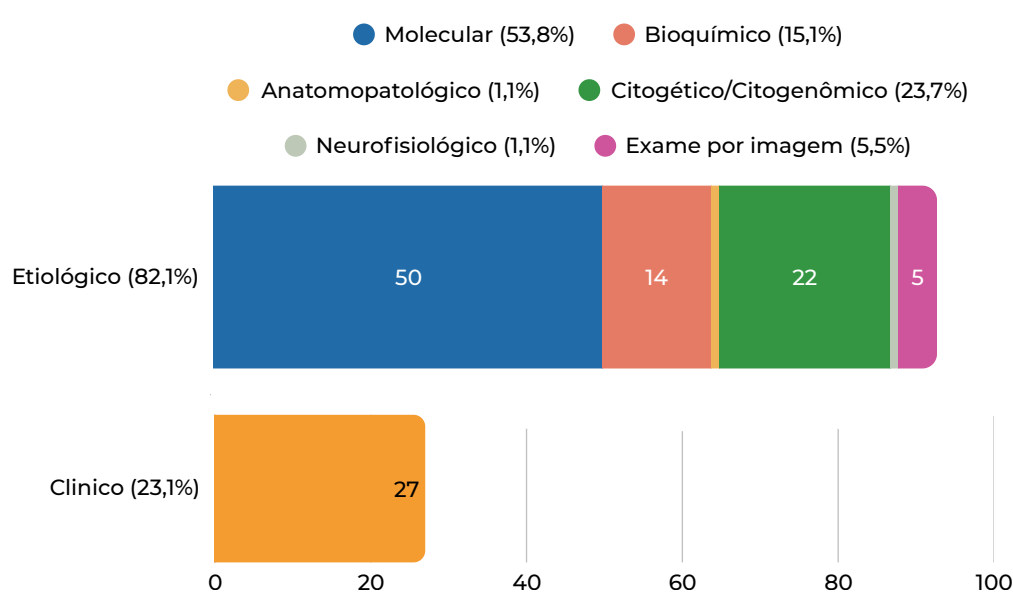
Trata-se de um estudo descritivo, transversal, com análise de dados clínicos e laboratoriais de pacientes atendidos no SRDR-Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza, entre junho de 2023 a junho de 2025 e que aceitaram participar da coleta prospectiva do inquérito da Rede Nacional de Doenças Raras. Este projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa sob o CAAE 33970820.0.1001.5327 e parecer nº 5147289. Foram avaliados os tipos de diagnóstico, os métodos laboratoriais utilizados e a fonte pagadora dos exames. Os dados foram inseridos no software RedCap, e a análise estatística foi realizada por meio de estatística descritiva no Microsoft Excel.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Foram avaliados 123 pacientes considerando diversos fatores relacionados ao diagnóstico de DR. Entre esses fatores, foram analisados os casos diagnosticados, o tipo de diagnóstico, o perfil dos pacientes e os métodos laboratoriais utilizados.

Destacou-se que a maioria dos pacientes apresentou diagnóstico etiológico (82,1%), seguido pelo diagnóstico clínico (23,1%). Em relação às metodologias aplicadas, os testes moleculares foram os mais utilizados (53,8%), como mostra o Gráfico 1, com destaque para o sequenciamento de exoma (33,3%), evidenciando a relevância dessas tecnologias para a confirmação diagnóstica em DR.

Gráfico 1: Tipos e métodos do diagnóstico



Quanto à fonte pagadora, o SUS financiou a maior parte dos exames (88,4%), seguido por financiamento próprio (8,4%), pesquisa clínica (2,2 %), indústria farmacêutica e saúde suplementar (1,1%) cada.

CONCLUSÃO

Dessa forma, conforme os dados demonstrados, o perfil diagnóstico dos pacientes atendidos no SRDR em questão, se dá pela prevalência do diagnóstico etiológico, com destaque para os testes moleculares, em especial, para o sequenciamento do exoma e tendo o SUS como a principal fonte pagadora do diagnóstico. Evidenciando a urgência no fortalecimento de políticas públicas que garantam o diagnóstico precoce, preciso e equitativo das DRs, promovendo acesso a tecnologias moleculares e fortalecendo os serviços especializados.

REFERÊNCIAS

1. Brasil. Ministério da Saúde. Entendendo as doenças raras. Portal Gov.br. Disponível em: <https://www.gov.br/mdh/pt-br/navegue-por-temas/pessoa-com-deficiencia/doencas-raras/entendendo-as-doencas-raras/>. Acesso em: 20.09.2025.
2. de Oliveira, B. M. et al. Epidemiological characterization of rare diseases in Brazil: A retrospective study of the Brazilian Rare Diseases Network. Orphanet Journal of Rare Diseases, 2024.