

# ODISSEIA DIAGNÓSTICA DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL: DADOS DA REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS

**Monique Sartori Broch<sup>1,2</sup>**, Gabriella Zanin Figuera<sup>1,2</sup>, Carolina Peçaiques de Oliveira<sup>2</sup>, Filipe Bernardi<sup>2</sup>, Claudia Fernandes Lorea<sup>1,2</sup>, Antonette Souto El Husny<sup>2,3</sup>, Mara Lucia Schmitz Ferreira Santos<sup>2,4</sup>, Victor Evangelista de Faria Ferraz<sup>2,5</sup>, Marcela Câmara Machado Costa<sup>2,6</sup>, Angelina Xavier Acosta<sup>2,7</sup>, Erlane Ribeiro<sup>2,8</sup>, Bibiana Mello de Oliveira<sup>1,2</sup>, Têmis Maria Félix<sup>1,2</sup>, Raras Network Group.

<sup>1</sup>Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) - [monique.sartoribroch@gmail.com](mailto:monique.sartoribroch@gmail.com); <sup>2</sup>Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS); <sup>3</sup>Hospital Bettina Ferro de Souza; <sup>4</sup>Hospital Pequeno Príncipe; <sup>5</sup>Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto; <sup>6</sup>Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública; <sup>7</sup>Hospital Universitário Prof. Edgard Santos; <sup>8</sup>Hospital Infantil Albert Sabin

## INTRODUÇÃO

A jornada diagnóstica em doenças raras (DR) é marcada por desafios clínicos, psicossociais e econômicos significativos.

Essa odisseia envolve múltiplas consultas, exames e revisões sucessivas de hipóteses clínicas, especialmente em casos com manifestações inespecíficas ou fenótipo atípico.

## OBJETIVO

Descrever a odisseia diagnóstica para DR no Brasil com dados da Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS).

## MATERIAL E MÉTODOS

Estudo transversal descritivo baseado em dados do projeto RARAS, incluindo fases retrospectiva (2018–2019) e prospectiva (2022–2025).

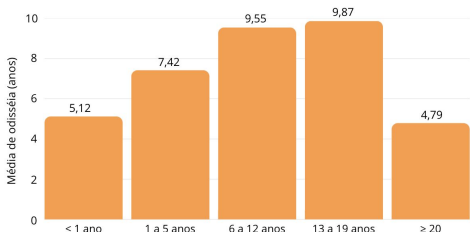
A variável foi o intervalo diagnóstico, obtido a partir da conversão da idade de início dos sintomas em formato de data e sua subtração da data de diagnóstico registrada. As análises foram estratificadas por faixa etária, pelas doenças raras mais frequentes e pela região de residência.

## RESULTADO

Do total de 18.625 registros, 5.984 foram elegíveis para análise da odisseia diagnóstica. A média geral do tempo entre o início dos sintomas e o diagnóstico foi de 6,21 anos ( $\pm 8,41$ ) (Figura 1).

As médias de odisseia diagnóstica, de acordo com a região de nascimento e as doenças investigadas, estão apresentadas na Figura 2 e na Tabela 1, respectivamente.

**Figura 1.** Média de odisseia diagnóstica por idade de início de sintomas.



**Figura 2.** Média de odisseia diagnóstica por região de nascimento.

**Tabela 1.** Média de odisseia diagnóstica das doenças investigadas.

| Doença rara                          | Média (anos) | Desvio padrão |
|--------------------------------------|--------------|---------------|
| Angioedema hereditário               | 16.40        | 12.59         |
| Osteogênese imperfeita, tipo 1       | 11.73        | 13.90         |
| Doença de Fabry                      | 12.13        | 11.56         |
| Síndrome de Marfan                   | 10.28        | 10.97         |
| Neurofibromatose tipo 1              | 9.75         | 10.90         |
| Doença de Gaucher tipo 1             | 9.25         | 10.42         |
| Síndrome de Noonan                   | 6.78         | 7.98          |
| Polineuropatia amiloidótica familiar | 5.94         | 8.45          |
| Síndrome de Turner                   | 5.63         | 7.57          |
| Acromegalia                          | 5.39         | 7.20          |
| Mucopolissacaridose tipo 2           | 5.03         | 7.00          |
| Distrofia muscular, tipo Duchenne    | 4.93         | 4.27          |
| Fibrose cística                      | 4.33         | 8.00          |
| Miastenia gravis                     | 4.24         | 6.73          |
| Mucopolissacaridose tipo 6           | 3.27         | 5.44          |
| Esclerose lateral amiotrófica        | 2.96         | 3.38          |
| Lúpus eritematoso sistêmico          | 2.95         | 5.30          |
| Acondroplasia                        | 2.01         | 2.89          |
| Fenilcetonúria                       | 1.19         | 3.48          |

No percurso diagnóstico, os participantes consultaram em média 5,32 médicos e 3,14 serviços de saúde; 14,53% visitaram cinco ou mais serviços e 16,68% cinco ou mais médicos.

## DISCUSSÃO

Os resultados confirmam padrões descritos na literatura internacional, em que o tempo até o diagnóstico pode ultrapassar cinco anos. Esse atraso diagnóstico contribui para sofrimento emocional, sobrecarga familiar e aumento dos custos em saúde. Diferenças regionais observadas refletem desigualdades de acesso à investigação genética e aos centros especializados.

A quantidade expressiva de consultas e serviços visitados reforça a necessidade de qualificação profissional e organização da rede assistencial.

## CONCLUSÃO

Estes dados pioneiros refletem a jornada diagnóstica para DR no Brasil. Estratégias de encurtamento desse percurso, como ampliação do acesso a testes genéticos e a centros de referência, bem como o desenvolvimento de ferramentas de triagem clínica são essenciais para reduzir o tempo de sofrimento dos pacientes e otimizar o uso dos recursos de saúde.

## REFERÊNCIAS

Blöß S, Klemann C, Rother AK, et al. Diagnostic needs for rare diseases and shared prediagnostic phenomena: Results of a German-wide expert Delphi survey. PLoS One. 2017;12(2):e0172532. doi:10.1371/journal.pone.0172532.

**AGRADECIMENTOS:** Pesquisadores da RARAS, DECIT/Ministério da Saúde, Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico