

Perfil clínico-epidemiológico de pacientes com mais de um diagnóstico de doença rara: análise da Rede Nacional de Doenças Raras

Laíse Pauletti Barp¹⁻², Patricia Abisambra¹⁻², Isadora Viegas¹⁻², Bibiana Mello de Oliveira¹⁻², Claudia Lorrea Fernandes¹⁻², Angelina Acosta²⁻³, Carlos Eduardo Steiner²⁻⁴, Francis Marcial Galera²⁻⁵, Têmis Maria Félix¹⁻², Raras Network Group.

1. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, Brasil. 2. Rede Nacional de Doenças Raras. 3. Hospital Universitário Prof. Edgar Santos. 4. Universidade Estadual de Campinas 5. Hospital Universitário Júlio Muller/UFMT/EBSERH

lbarp@hcpa.edu.br - (51) 989538994

INTRODUÇÃO

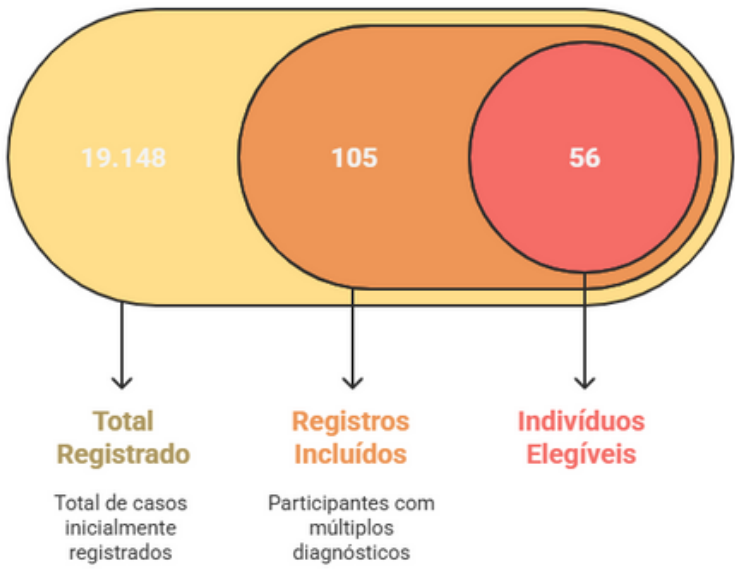
As doenças raras (DR) acometem individualmente um pequeno percentual da população, mas alcançam coletivamente milhões de pessoas em todo o mundo. Ainda mais complexa é a situação em que um único indivíduo apresenta dois ou mais diagnósticos de DR simultaneamente.

OBJETIVO

Descrever o perfil clínico-epidemiológico de casos identificados com diagnóstico de múltiplas DR.

MATERIAL E MÉTODOS

Dados da Rede Nacional de Doenças Raras foram analisados:



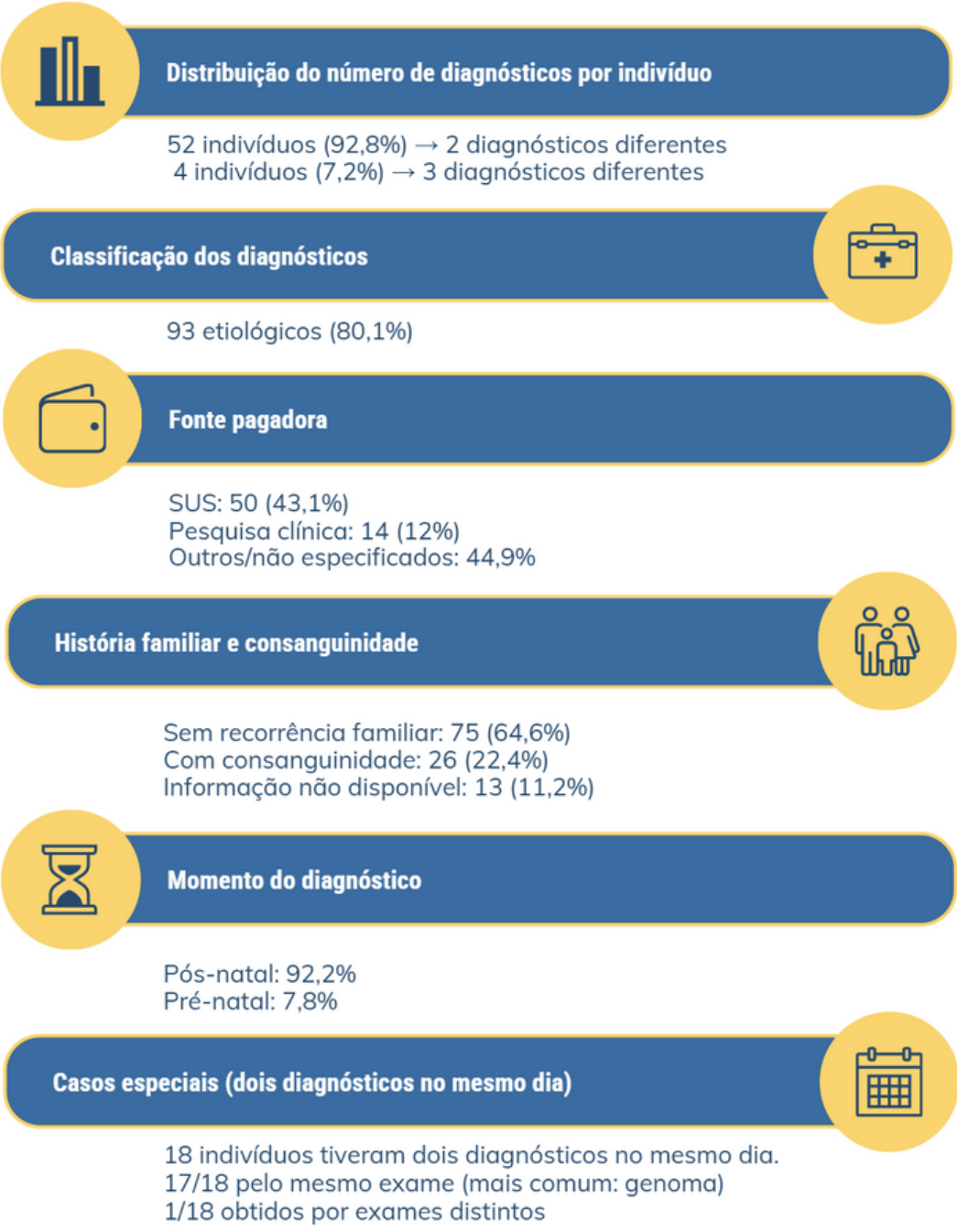
Critérios de exclusão 1) pacientes com mais de um diagnóstico de origem autoimune, mas sem a presença de outras doenças raras associadas, sendo considerados como um único diagnóstico autoimune; 2) pacientes com deleções e duplicações cadastradas com diagnósticos separados, mas que possivelmente eram decorrentes de translocações balanceadas, o que configuraria um único diagnóstico; 3) pacientes em que uma das condições registradas não representava uma DR distinta, mas sim uma comorbidade associada ao diagnóstico de base.

Tabela 1. Diagnósticos mais frequentes

Diagnóstico	N (%)
Hipotireoidismo congênito	5 (4,3%)
Fenilcetonúria	4 (3,4%)
Osteogênese Imperfeita	4 (3,4%)
*Demais diagnósticos	1 (0,8%)

*Demais diagnósticos foram observados em apenas um paciente cada.

RESULTADOS



Identificou-se 100 diferentes Orphas dentre os diagnósticos reportados, dos quais os mais frequentes estão representados na **Tabela 1**. Outros diagnósticos foram observados em apenas um paciente cada. Dos 56 indivíduos analisados, 38 apresentam apenas diagnósticos de doenças genéticas, enquanto os demais possuem pelo menos uma doença não genética.

DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

Este estudo destaca a complexidade diagnóstica em casos de múltiplas doenças raras em um mesmo indivíduo. Evidencia-se a importância do uso precoce de técnicas amplas, como o sequenciamento de exoma e genoma, para evitar atrasos no diagnóstico e viabilizar manejo adequado. Diante de fenótipos complexos e etiologias distintas, como repetições de trinucleotídeos, CNVs e SNVs, o uso isolado de uma única técnica limita a identificação precisa das causas. Assim, reforça-se a necessidade de incorporar abordagens diagnósticas amplas na prática clínica.