

A IMPORTÂNCIA DOS TESTES GENÉTICOS NO DIAGNÓSTICO DE PACIENTES ATENDIDOS EM UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA DE DOENÇAS RARAS

^{1,2}Aline Rocha Anibal; ^{1,2}Irlânia Pereira dos Santos; ²Paula Brito Correa; ^{1,2,3}Angelina Xavier Acosta

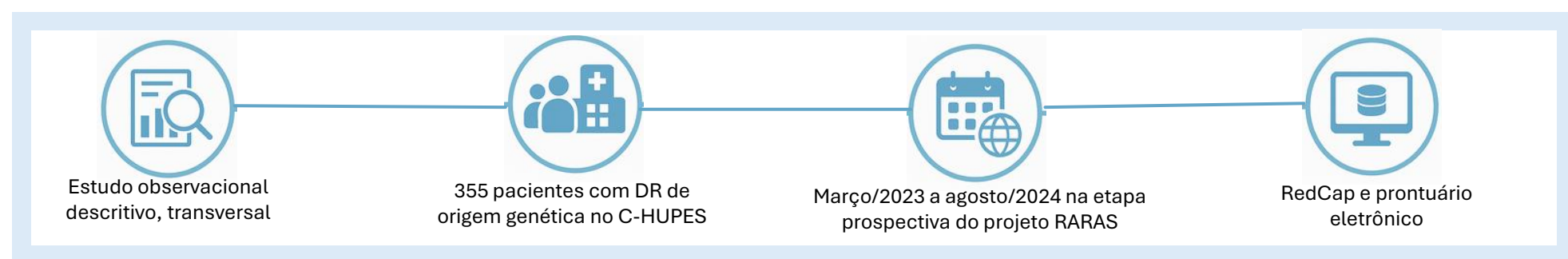
¹Programa de Pós-graduação em Medicina e Saúde da Universidade Federal da Bahia (UFBA); ²Serviço de Genética Médica do Hospital Universitário Professor Edgard Santos (HUPES), Salvador/BA; ³Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Bahia da UFBA, Salvador/BA.

INTRODUÇÃO E OBJETIVOS

As doenças raras (DR) de origem genética podem ser diagnosticadas a partir de critérios clínicos, porém frequentemente exigem testes genéticos (TG) diversos para confirmação diagnóstica, tendo em vista a complexidade etiológica e diversidade de condições com enorme variabilidade clínica. Além disso, essa definição etiológica poder ser útil para otimização do manejo e orientação de risco para a família.

Este estudo visa avaliar a contribuição de TG no diagnóstico de pacientes com DR de origem genética atendidos no Serviço de Referência de Doenças Raras (SRDR) do HUPES/UFBA, abrangendo cariótipo, SNP-array, painel, exoma e genoma, bem como outros exames utilizados, como PCR, MLPA e FISH.

METODOLOGIA



RESULTADOS E DISCUSSÃO



Figura 1: Contribuição dos TG no diagnóstico dos pacientes com DR de origem genética.

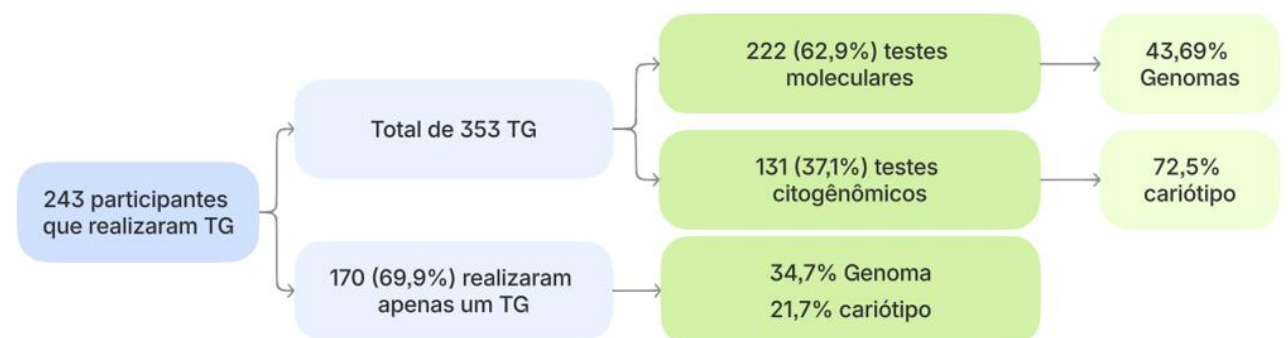


Figura 2: Caracterização dos TG realizados na investigação diagnóstica dos pacientes com DR de origem genética.

A amostra foi composta, em sua maioria, por pacientes do sexo feminino (55,5%), com mediana de idade de 14 anos (IIQ 7-23), predominantemente naturais da Região Metropolitana de Salvador (35%), com ensino fundamental incompleto (35,9%) e pertencentes à classe D/E (49,3%) segundo a ABEP.

Na amostra estudada, a elevada proporção de casos em que os exames confirmaram (42,3%) ou modificaram (46,2%) a hipótese clínica evidencia o papel fundamental dos TG na definição diagnóstica. A resolutividade do sequenciamento do genoma foi de 50,5%, valor ligeiramente acima do descrito na literatura médica (27,6 a 41,5%)¹.

Fatores que podem contribuir para o aumento do número de testes moleculares realizados incluem a disponibilidade do sequenciamento de genoma em contexto de pesquisa e a elevada frequência de doenças gênicas na amostra: displasias esqueléticas (24%), erros inatos do metabolismo (19,5%) e doenças neurogenéticas (19,5%). Esses dados e a diversidade de técnicas utilizadas reforçam a importância do acesso a um SRDR, da infraestrutura do serviço e de seguir diretrizes que orientem a escolha dos testes, otimizando recursos e encurtando a jornada diagnóstica.

CONCLUSÃO

Embora algumas DR possam ser diagnosticadas por critérios clínicos e/ou exames complementares, a crescente incorporação de TG evidencia seu papel central na elucidação diagnóstica, considerando a complexidade envolvida nesse processo. Apesar de essenciais para o diagnóstico dos pacientes, esses testes ainda apresentam limitações, desta forma, reforçamos o uso racional e direcionado dos TG no diagnóstico das DR.

REFERÊNCIAS

- PANDEY, R.; et al. A meta-analysis of diagnostic yield and clinical utility of genome and exome sequencing in pediatric rare and undiagnosed genetic diseases. *Genetics in Medicine*, v. 27, n. 6, p. 101398, 2025. doi: 10.1016/j.gim.2025.101398.

AGRADECIMENTOS

Equipe da REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS e do Serviço de genética médica (SGM) do COM-HUPES

CONTATO: aline.rocha89@outlook.com