

IMPLANTAÇÃO DA TRIAGEM GENÉTICA NEONATAL NA REDE PRIVADA DE SÃO LUÍS (MA): UMA ESTRATÉGIA DE DIAGNÓSTICO PRECOCE

AUTORES: Felipe Marques; Elda Noronha; Lucas Feitosa; Susana Viana; Juliana Oliveira; Dulcineia Rodrigues; Will Assen; Erika Silva; Thayná Nunes; e Carolina Balluz.

NOME DAS INSTITUIÇÕES: Laboratório Lacmar; e Hospital e Maternidade Natus Lumine.

INTRODUÇÃO

DOENÇAS RARAS



INDIVIDUALMENTE RARAS



COLETIVAMENTE COMUNS



FREQUENTEMENTE GENÉTICAS



30% DE TODAS AS ADMISSÕES EM UTINEO

1:1.538 BRA (50% das doenças raras acometem crianças (~3%))

2 a 6% DA POPULAÇÃO MUNDIAL

80% GENÉTICAS

Até 40% dos óbitos

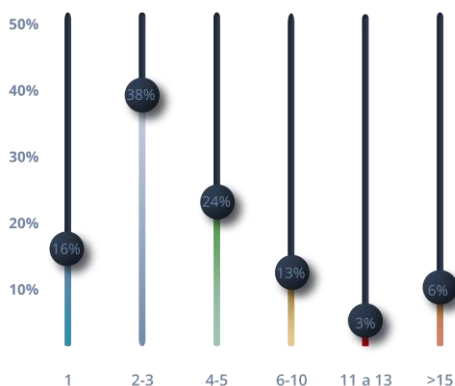
ODISSÉIA DO PACIENTE

Médicos

Quantidade de médicos que atendem um paciente até chegar ao diagnóstico

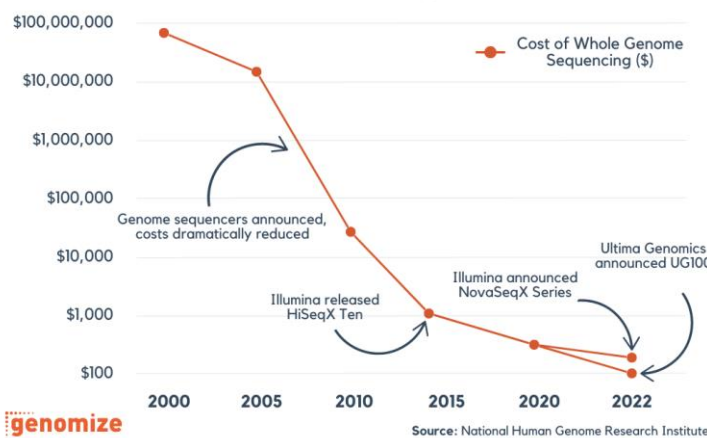
7 anos

Tempo médio do diagnóstico de um paciente com diagnóstico de doenças genéticas



CUSTO DO SEQUENCIAMENTO

Decreasing Genome Sequencing Costs



MARANHÃO



No Maranhão, a escassez de geneticistas e a baixa renda dificultam o acesso a exames genéticos, tanto no setor público quanto privado. Nesse contexto, o diagnóstico precoce é fundamental para mudar o curso clínico dessas condições.

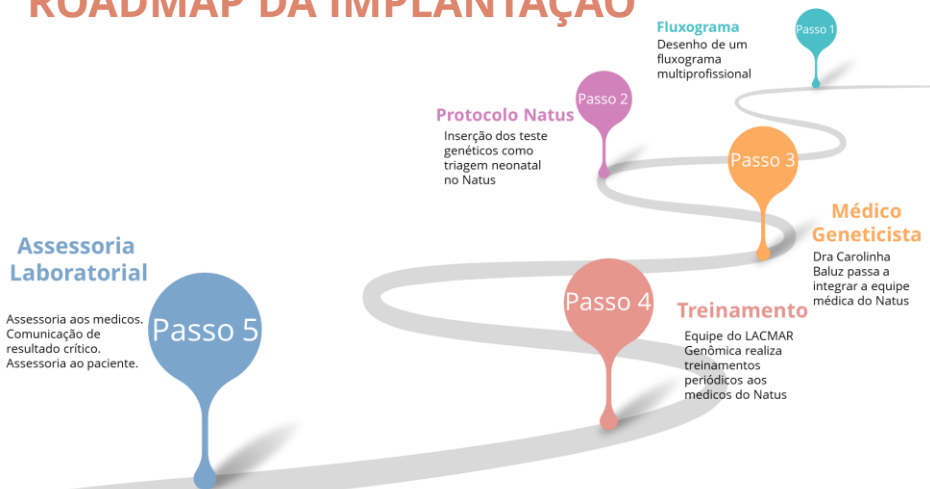
OBJETIVO

Implementar e avaliar a triagem genética neonatal como estratégia para diagnóstico precoce de doenças raras, reduzindo o tempo de diagnóstico e ampliando o acesso ao cuidado especializado.

METODOLOGIA

Em 2024, um novo fluxo de cuidado neonatal foi implementado

ROADMAP DA IMPLANTAÇÃO



RESULTADOS E DISCUSSÃO



+1.888 PARTOS

DE JAN/24 A JUN/25



+286 EXAMES (15,1%)

REALIZARAM INVESTIGAÇÃO GENÉTICA NEONATAL



7 CASOS COM MUTAÇÕES

95,5% sem alterações

2,0% com baixo risco (traço falciforme ou com variação no gene **BTD**)

2,5% com variantes patogênica nos genes **APOA5**, **SORD**, **GJB2**, **LHX4**, **SCN4A**, **LDLR** E **IDS**.

O pediatra foi decisivo na adesão das famílias, mas orientações desestimulantes e o custo limitaram a realização do exame a 15% dos nascimentos; a visão restrita sobre testes genéticos vem mudando com a prática multiprofissional e os resultados clínicos.

CONCLUSÃO

Com a redução dos custos dos testes e o aumento da especialização em genética, esse modelo pode ser replicado em diferentes contextos, inclusive públicos. A estratégia não requer estrutura laboratorial local complexa, podendo ser realizada com apoio externo. A experiência reforça o papel dos pediatras como agentes de capilarização do diagnóstico precoce, especialmente em regiões com poucos geneticistas. Trata-se de uma abordagem escalável, sustentável e com impacto direto na assistência neonatal.

REFERÊNCIAS

Claussnitzer, Melina, et al. "A Brief History of Human Disease Genetics." *Nature*, vol. 577, no. 7789, 1 Jan. 2020, pp. 179–189.
Dias, Caroline M., and Christopher A. Walsh. "Recent Advances in Understanding the Genetic Architecture of Autism." *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, vol. 21, no. 1, 12 May 2020.
Haendel, Melissa, et al. "How Many Rare Diseases Are There?" *Nature Reviews Drug Discovery*, vol. 19, no. 2, 1 Feb. 2020, pp. 77–78. [www.nature.com/articles/d41573-019-00180-y](https://doi.org/10.1038/d41573-019-00180-y), <https://doi.org/10.1038/d41573-019-00180-y>.
International Human Genome Sequencing Consortium. "Initial Sequencing and Analysis of the Human Genome." *Nature*, vol. 409, no. 6822, Feb. 2001, pp. 860–921.
Marwaha, Shruti, et al. "A Guide for the Diagnosis of Rare and Undiagnosed Disease: Beyond the Exome." *Genome Medicine*, vol. 14, no. 1, 28 Feb. 2022.

AGRADECIMENTOS

Agradecimento ao Laboratório Lacmar por ter financiado os custos da participação do XXXVI Congresso Brasileiro de Genética Médica