

**PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DOS USUÁRIOS DE UM SERVIÇO DE GENÉTICA DA REDE
EBSERH NO NORDESTE DO BRASIL.**

LUCENA, Maria Dalva Ferreira¹; CABRAL, Maria Yoná Silva²; MELO, Paula Laryane Barreto de¹; SILVA, Vinicius Rodrigues da¹; FONTES, Marshall Ítalo Barros³; ANDRADE, Ana Karolina Maia de³; PAES, Chrystenise Valeria Ferreira³; MICHELATTO, Débora de Paula¹; MONLLEÓ, Isabella Lopes^{1, 2, 3}

¹SETOR DE GENÉTICA MÉDICA, FACULDADE DE MEDICINA, UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS, BRASIL; ²PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM CIÊNCIAS DA SAÚDE, INSTITUTO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE, UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS, BRASIL; ³SERVIÇO DE GENÉTICA CLÍNICA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR ALBERTO ANTUNES, UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS, BRASIL.

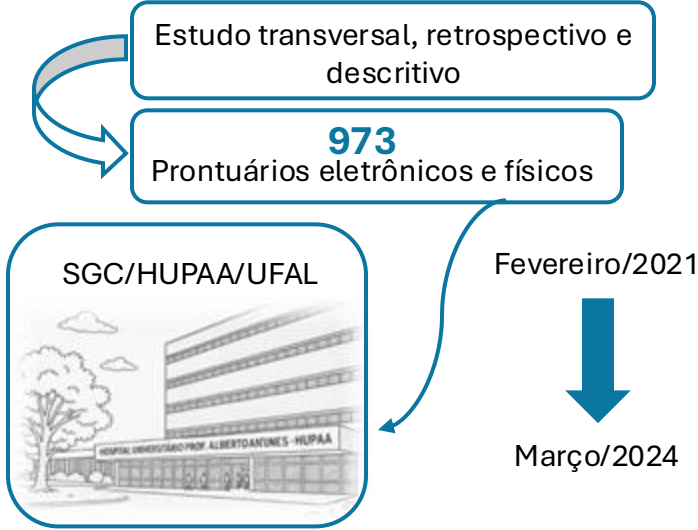
INTRODUÇÃO

O Serviço de Genética Clínica (SGC) foi instituído 10 anos antes da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) e da adesão do Hospital Universitário Professor Alberto Antunes (HUPAA) à Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares (EBSERH). Embora ainda não habilitado pela PNAIPDR, o serviço passou a integrar a Rede Nacional de Doenças Raras em dezembro de 2023 após o encerramento da coleta retrospectiva. Este estudo se propõe a preencher esta lacuna de dados.

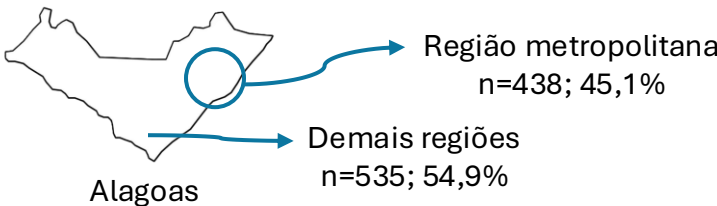
OBJETIVO

Descrever as características sociodemográficas e clínicas de pacientes atendidos no SGC/HUPAA da Universidade Federal de Alagoas (UFAL).

METODOLOGIA

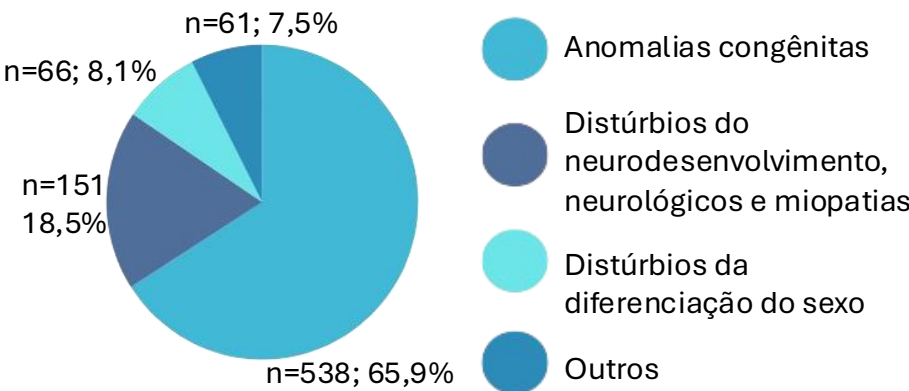


Variáveis analisadas:



Motivo do atendimento:
816 (83,9%): elucidação diagnóstica
157 (16,1%): outras investigações clínico-etiológicas e consultas de segmento

Grupos clínico-nosológicos nos casos de elucidação diagnóstica:



Distribuição dos casos de elucidação diagnóstica quanto à classificação etiológica e doenças mais frequentes.

DOENÇAS RARAS n=596; 73,0%		DOENÇAS NÃO RARAS n=220; 27,0%	
Síndrome de Marfan	n=28; 3,4%	Síndrome de Down	n=86; 10,5%
Neurofibromatose tipo 1	n=17; 2,1%	Fenda orofacial não síndrômica	n=84; 10,3%

- Ausência de porta de entrada preferencial:
 - Distribuição equilibrada entre os sexos
 - Atendimento a todas as faixas etárias
- Centralização da assistência genética em Maceió:
 - maioria dos usuários reside fora da região metropolitana
- Expressiva busca por diagnóstico de DR:
 - papel do SGC/HUPAA/UFAL na rede SUS.
- Grupos nosológicos e predominantes:
 - anomalias congênitas
 - distúrbios do neurodesenvolvimento

CONCLUSÃO

O SGC/HUPAA/UFAL configura-se como um centro de referência terciária no estado, de perfil predominantemente pediátrico, com forte atuação no diagnóstico clínico-etiológico de DR.

REFERÊNCIAS

CABRAL, Maria Yoná Silva. Inquérito epidemiológico e assistencial das anomalias congênitas e doenças raras em Alagoas. 2025. 57 f. Dissertação (Mestrado) - Curso de Mestrado em Ciências da Saúde, Universidade Federal de Alagoas, Maceió, 2025.