

CARACTERÍSTICAS DIFERENCIAIS NO ATENDIMENTO A PESSOAS COM DOENÇAS RARAS E NÃO RARAS EM UM SERVIÇO DE GENÉTICA DO SUS.

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

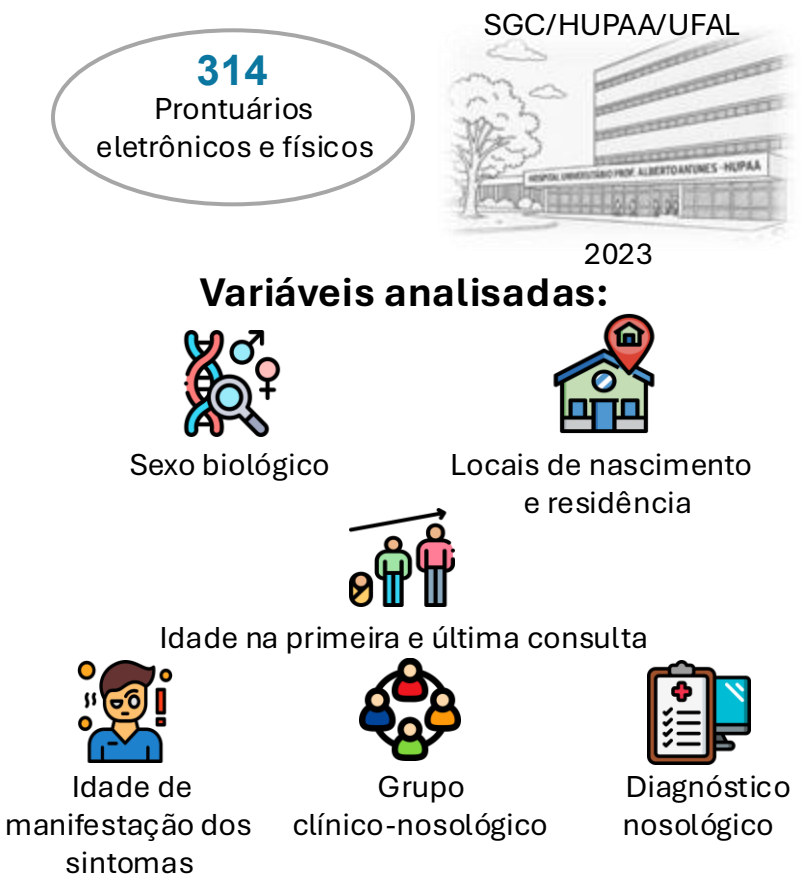
Com 21 anos de existência, o Serviço de Genética Clínica do Hospital Universitário Professor Alberto Antunes da Universidade Federal de Alagoas (SGC/HUPAA/UFAL) é o maior e mais antigo em Alagoas. Contando com três médicos geneticistas e uma enfermeira, o serviço constitui uma fonte abrangente de informações sobre a jornada assistencial em genética no SUS de Alagoas, tanto de pessoas com doenças raras (DR) quanto não raras (DNR).

OBJETIVO

Analisar comparativamente características sociodemográficas, clínicas e assistenciais de pacientes com DR e DNR que buscaram elucidação diagnóstica no SGC/HUPAA/UFAL em 2023.

METODOLOGIA

Estudo transversal, retrospectivo e descritivo.



RESULTADOS E DISCUSSÃO

	DR (n=253; 80,6%)	DNR (n=61; 19,4%)
Sexo biológico		
♂	n=135; 53,4%	n=34; 55,7%
♀	n=118; 46,6%	n=27; 44,3%
UF de nascimento		
Alagoas	n=239; 94,5%	n=60; 98,4%
Outras	n=14; 5,5%	n=1; 1,6%
Local de residência		
Maceió e região metropolitana	n=112; 44,3%	n=25; 41%
Demais regiões	n=141; 55,7%	n=36; 59%

	DR (n=253; 80,6%)	DNR (n=61; 19,4%)	
Mediana de idades:			
1ª consulta	5,6 anos	3 anos	P<0,001
Última consulta	9,6 meses	6 meses	
Período de manifestação dos sintomas			
Até 1 ano	n=154; 60,9%	n=54; 88,5%	P<0,001
Após 1 ano	n=99; 39,1%	n=7; 11,5%	
Grupo clínico-nosológico			
Anomalias congêntas	n=124; 76%	n=55; 93,2%	P=0,004
Distúrbios do neurodesenvolvimento	n=39; 24%	n=4; 6,8%	

NOSOLOGIAS PREVALENTES	
DR	DNR
Síndrome de Marfan (n=13; 4,1%)	Fissura oral (n=29; 9,2%)
Neurofibromatose tipo 1 (n=8; 2,5%)	Síndrome de Down (n=20; 6,4%)

- A comparação entre os grupos não evidenciou diferenças sociodemográficas.
- Quanto às características assistenciais e clínicas:
 - pacientes com DR iniciaram a investigação mais tardiamente e se mantiveram em acompanhamento por mais tempo.
- No grupo de DNR, as anomalias congênitas foram principalmente representadas por nosologias de reconhecimento e encaminhamento à genética logo após o nascimento, o que rebaixa significativamente a idade na primeira consulta.
- As principais nosologias entre as DR compreenderam, nesta amostra, doenças de manifestação tardia.

CONCLUSÃO

Os resultados indicam que, apesar de terem um perfil sociodemográficas similar e serem atendidas no mesmo serviço de genética, pessoas com DR e DNR experimentam jornadas assistenciais dicotômicas que geram iniquidades no SUS. A habilitação do SGC/HUPAA/UFAL como referência em DR poderia contribuir com o enfretamento a esse problema.

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.