

PANORAMA DO ACOMPANHAMENTO NUTRICIONAL DOS PACIENTES COM DOENÇAS RARAS NO BRASIL: DADOS DA REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS

Mariana Lima Scortegagna^{1,2}; Claudia F. Lorea^{1,2}; Isadora Viegas^{1,2}; Carolina P. de Oliveira^{1,2}; Marcia Maria C. G. Giusti^{2,3}; Angelina Acosta^{2,4}; Mara Lucia S. F. Santos^{2,5}; Erlane M. Ribeiro^{2,6}; Tatiana R. S. A. Boa Sorte^{2,7}; Victor E. de F. Ferraz^{2,8}; V. M. G. Prazeres^{2,9}; Ida V. D. Schwartz^{1,2}; Bibiana M. de Oliveira^{1,2}; Têmis Maria Félix^{1,2}; Raras Network Group

(1) Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil - mscortegagna@hcpa.edu.br; (2) Rede Nacional de Doenças Raras; (3) Instituto Jô Clemente, São Paulo, São Paulo, Brasil; (4) Hospital Universitário Prof. Edgar Santos/EBSERH, Salvador, Bahia, Brasil; (5) Hospital Pequeno Príncipe, Curitiba, Paraná, Brasil; (6) Hospital Infantil Albert Sabin, Fortaleza, Ceará, Brasil; (7) APAE Salvador, Salvador, Bahia, Brasil; (8) Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Ribeirão Preto, São Paulo, Brasil; (9) Codajás, Manaus, Amazonas, Brasil

INTRODUÇÃO

As doenças raras (DR) representam um grupo heterogêneo de condições, que exigem uma abordagem de cuidado integrada e multiprofissional. Nesse contexto, o acompanhamento nutricional desempenha papel terapêutico essencial, sobretudo nos erros inatos do metabolismo (EIM), em que a intervenção dietética é muitas vezes o principal tratamento. O seguimento nutricional individualizado contribui para o controle metabólico, prevenção de complicações clínicas e melhora da qualidade de vida.

OBJETIVOS

Descrever o perfil dos pacientes com DR que realizam acompanhamento nutricional nos centros participantes, a partir de dados da Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS).

METODOLOGIA

- 

Inclusão
Diagnóstico confirmado de DR
- 

Período de Coleta
Etapa Retrospectiva (2018-2019)
Etapa Prospectiva (2020-2025)
- 

Coleta e Extração de Dados
Plataforma REDCap

RESULTADOS

Total de pacientes registrados no estudo

N=18.605

Realizam acompanhamento nutricional

N=1.412 (7,5%)

- 26 centros participantes.
- Média de idade de 11,4 anos ($\pm 12,6$).
- 57% do sexo feminino (n=806).
- 45,9% autodeclarados da cor branca (n=649).
- Nascidos (n=572, 40,6%) e residentes (n=574, 40,6%) na região sudeste do país.
- Média de idade do início do tratamento nutricional foi de 0,2 anos ($\pm 8,2$).
- 199 diagnósticos diferentes de DR.

A caracterização da amostra encontra-se no **Tabela 1**.

Tabela 1. Caracterização da amostra (n=1412).

Diagnósticos mais Frequentes	N (%)
Fenilcetonúria	741 (52,4)
Fibrose Cística	82 (5,8)
Glicogenose	80 (5,6)
Doença da Urina do Xarope do Bordo	32 (2,2)
Galactosemia	30 (2,1)
Momento do Diagnóstico	
Triagem neonatal	689 (48,7)
Pré-natal	8 (0,5)
Principais Achados (<i>Human Phenotype Ontology</i>)	
Hiperfenilalaninemia	632 (82,7)
Hipoglicemia	111 (14,5)
Convulsão	106 (13,8)
Hepatomegalia	105 (13,7)
Atraso global do desenvolvimento	87 (11,3)
Fonte Pagadora do Tratamento Nutricional	
Sistema Único de Saúde	1018 (72)
Financiamento próprio	261 (18,4)

CONCLUSÃO

Os resultados reforçam a importância do acompanhamento nutricional nos pacientes com DR atendidos nos centros. As 5 condições mais prevalentes no estudo possuem tratamento dietético específico, que, quando iniciado precocemente, está associado à prevenção de sequelas e à melhora dos desfechos clínicos. Destaca-se a importância da triagem neonatal como ferramenta estratégica para o diagnóstico precoce e início oportuno do tratamento, reforçando seu papel fundamental nas políticas públicas de saúde voltadas às DR no Brasil.

REFERÊNCIAS

Moramarco, S., & Ersilia, B. Nutritional Status and Eating Patterns in Children and Adolescents: Prevalence, Screening and Prevention of Metabolic Disorders”. *Children* 12.5 (2025): 539.

Agradecimentos

Pesquisadores da Rede Nacional de Doenças Raras, DECIT/Ministério da Saúde, Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico