

Perfil clínico e epidemiológico das doenças raras atendidas no ambulatório de neurologia infantil do Amapá

AUTORES: Reny Wane Vieira dos Santos (renywane@gmail.com), Amanda Alves Fecury
Universidade Federal do Amapá

INTRODUÇÃO

No Brasil, doenças raras apresentam uma prevalência estimada em 1,3 por 2.000 indivíduos, sendo 80% de origem genética e predominantemente manifestas na infância, configurando um problema relevante de saúde pública, pois estão associadas à mortalidade precoce e à redução da qualidade de vida dos pacientes e de seus familiares.

OBJETIVO

Caracterizar o perfil clínico e epidemiológico das doenças raras genéticas com manifestações neurológicas em crianças e adolescentes atendidos no Hospital de Clínicas Doutor Alberto Lima, entre 2019 e 2023.

METODOLOGIA

Estudo observacional, transversal, descritivo e retrospectivo. Local do estudo Hospital de Clínicas Drº Alberto Lima, este é o único hospital público com serviço ambulatorial de neurologia infantil, na modalidade presencial, do estado do Amapá. Recebe pacientes dos 16 municípios do estado e também de alguns municípios do Pará. A amostra foi constituída de pacientes de 0 a 17 anos que realizaram ao menos 1 atendimento em neurologia infantil, no período de janeiro de 2019 a dezembro de 2023. Critério de inclusão diagnóstico de doença rara de etiologia genética. Foram coletadas as variáveis: sexo, data de nascimento, cor da pele, naturalidade, município de domicílio, consanguinidade dos pais, dados pré-natais e do parto, histórico familiar, sinais e sintomas iniciais, idade ao apresentar os primeiros sinais e sintomas, idade do primeiro atendimento em neuropediatria, intervalo de tempo entre os primeiros sinais, sintomas e o diagnóstico, quais exames complementares foram realizados e seus resultados, qual o método diagnóstico, e a data de óbito (quando ocorreu). Os dados foram analisados no IBM® SPSS *Statistics software*. Nas análises descritivas, cada paciente foi avaliado de forma independente.

Aprovado em CEP com CAAE 77331324.0.0000.0003.

AGRADECIMENTOS

CAPES, código de financiamento 001.
Programa de Pós Graduação em Ciências da Saúde - UNIFAP.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Foram analisados 1.113 prontuários, dos quais 53 preencheram os critérios de inclusão.

Sinais e sintomas (n = 136) *		
HPO		n (%)
HP:0001263	Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor	46 (33,8)
HP:0001250	Crise epiléptica	27 (19,8)
HP:0001252	Disfagia	15 (11)
HP:0000252	Dismorfismo	12 (8,8)
HP:0001249	Hipotonia	11 (8,0)
HP:0001324	Fraqueza muscular	11 (8,0)
HP:0002015	Déficit cognitivo	8 (5,8)
Grupos de DRs		n (%)
Anomalias congênitas ou de manifestação tardia		
Indivíduos		32 (60,4)
Diagnósticos		23
Erros inatos do metabolismo		
Indivíduos		6 (11,3)
Diagnósticos		5
Deficiência intelectual		
Indivíduos		7 (13,2)
Diagnósticos		4
Encefalopatia epiléptica e do desenvolvimento		
Indivíduos		8 (15,1)
Diagnósticos		5

Fonte: Elaborado pela Autora (2025).

Nota: *Total de HPOs mencionadas.

A idade média de início aos 8,1 meses. Tempo médio até o diagnóstico foi de 2,9 anos. Taxas de consanguinidade e recorrência familiar foram 17% e 13,2%, respectivamente.

A taxa de hospitalização foi de 81,1% e a mortalidade de 13,2%, principalmente por doenças neuromusculares.

CONCLUSÃO

Este estudo é de relevante importância por apresentar os primeiros dados do estado do Amapá. Entretanto, tem limitações amostral, pois o local do estudo é um hospital terciário e com pacientes com manifestações neurológicas.

Associado ao fato que o estado tem uma equipe reduzida de profissionais especializados em neuropediatria e não dispõem de especialistas em genética médica.

REFERÊNCIAS

- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de atenção à saúde. Departamento de atenção especializada e temática. Coordenação geral de média e alta complexidade. Portaria GM/MS no 199 de 30/01/2014. Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. Brasília, 2014.
- DE OLIVEIRA, B. M.; BERNARDI, F. A.; BAIOSCHI, J. F.; NEIVA, M. B.; ARTIFON, M.; VERGARA, A. A.; *et al.*; Raras Network Group. Epidemiological characterization of rare diseases in Brazil: A retrospective study of the Brazilian Rare Diseases Network. *Orphanet J Rare Dis.* Oct 30;19(1):405, 2024.