ENTRE O CUIDADO E A ORIGEM: A BUSCA ATIVA DE FAMILIARES BIOLÓGICOS DE PACIENTES COM **DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EM CONTEXTOS**

DE ADOÇÃO E ACOLHIMENTO INSTITUCIONAL Martina Schroeder Wissmann*1; Ana Kelen Dalpiaz1; Laura Boueri Ticle Lima1, Gabriel Danielli Quintana1, Patrícia Abisambra¹, Renato Lisboa¹, Rodrigo Rosa de Stefani¹, Clara Camacho dos Reis¹, Vitoria Krum

*mwissmann@hcpa.edu.bi

1. Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Brasil. 2. Hospital São Lucas da Pontificia Universidade Católica do Rio Grande do Sul. Porto Alegre, Brasil.

Busca Ativa de Familiares Biológicos em Distrofia Muscular de Duchenne

Scheinpflug², Leonardo Simão Medeiros¹; Jonas Alex Morales Saute¹

Ambulatório de Genética Neuromuscular - HCPA

PACIENTE COM DMD

em situação de adoção ou acolhimento institucional 5 casos: fev/2024 - jun/2025)

CONSULTA MÉDICA

- · História familiar Heredograma
- Identificação da situação

EQUIPE MULTIPROFISSIONAL

- Médico Geneticista
- Avaliação de viabilidad





- Contato com responsáveis legais e instituiçõe Localização de familiares biológicos

RESULTADOS

2 casos: informações desatualizadas

3 casos: início da busca ativa viabilizado

BENEFÍCIOS

- mulheres portadoras
- familiares em risco
- Aconselhamento genético

APRENDIZADOS

- Abordagem sensível multiprofissional
- Registros atualizados Articulação entre profissionais

REPLICABILIDADE

- Outras condições genéticas
- Fluxos sistematizados
 Implementação ética

Figura 1: Fluxo de trabalho implementado a partir de 2024

- Contextualização: Distrofia Muscular de Duchenne (DMD): condição genética grave, de herança ligada ao X, que afeta principalmente meninos, com perda progressiva da força muscular e expectativa de vida reduzida. Mulheres portadoras podem apresentar sintomas tardios
- Estratégias: A partir de 2024, o Ambulatório de Genética Neuromuscular do Servico de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre passou a incorporar, de forma sistemática, a busca ativa de familiares biológicos de pacientes com DMD em contextos de adoção ou acolhimento institucional
- Desfechos: De fevereiro de 2024 a junho de 2025, foram atendidos cinco pacientes com DMD em situação de adoção ou acolhimento institucional.
- Aprendizados: busca ativa de forma sensível e multiprofissional, pode preencher lacunas importantes no cuidado genético, promovendo a identificação de mulheres portadoras e o encaminhamento adequado de outros familiares em risco
- Aplicabilidade: para outras condições genéticas; implementação em outros serviços de genética; criação de protocolos específicos ou a sistematização de fluxos de atendimento

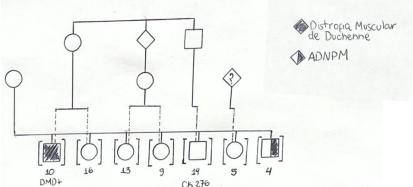




Figura 2: Exemplo de um heredograma dos casos avaliados

