

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^{*†}; Ana Kelen Dalpiaz[†]; Laura Boueri Ticle Lima[†], Gabriel Danielli Quintana[†], Patrícia Abisambra[†], Renato Lisboa[†], Rodrigo Rosa de Stefani[†], Clara Camacho dos Reis[†], Vitoria Krum Scheinflug[‡], Leonardo Simão Medeiros[†]; Jonas Alex Morales Saute[†]

^{*}mwissmann@hcpa.edu.br

[†]1. Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Brasil.
[‡]2. Hospital São Lucas da Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brasil.

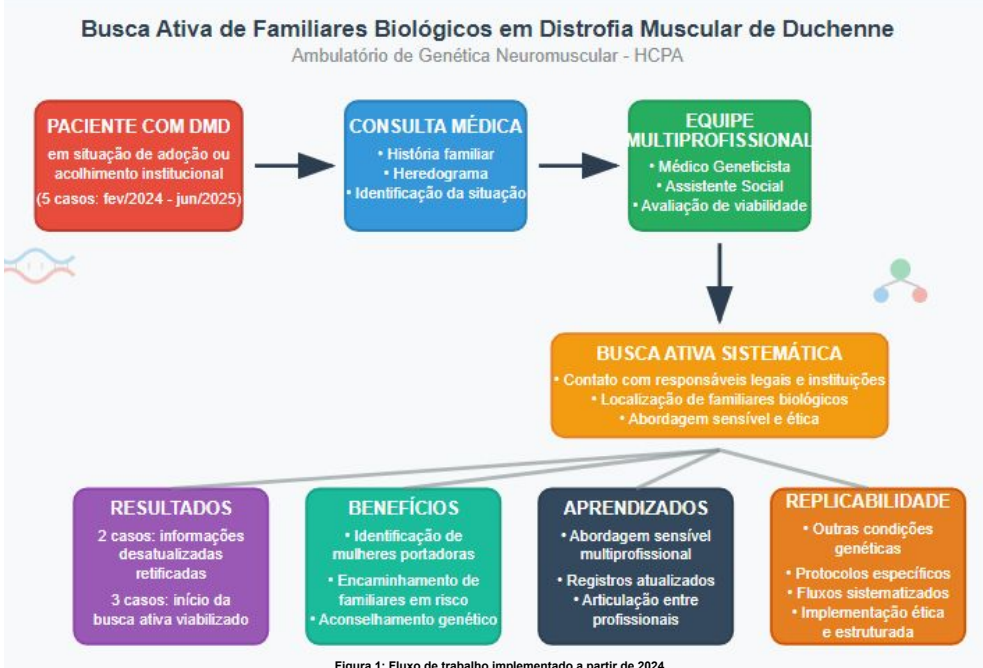


Figura 1: Fluxo de trabalho implementado a partir de 2024

- 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 Serviço 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

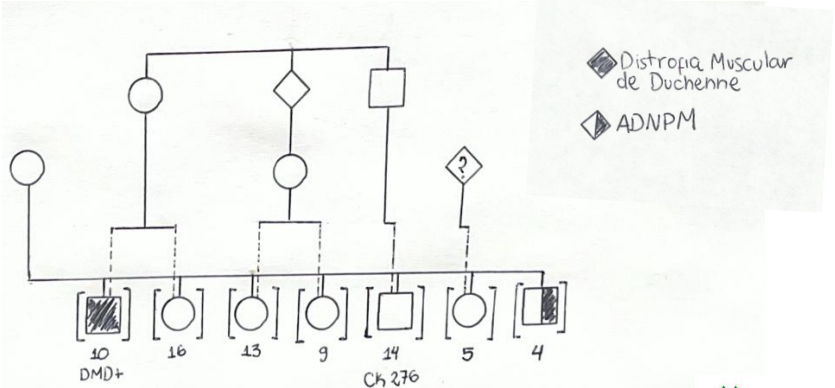


Figura 2: Exemplo de um heredograma dos casos avaliados