



UFCSA
Universidade Federal de Ciências da Saúde
de Porto Alegre

Panorama das doenças raras de origem citogenética no Brasil: Dados do inquérito retrospectivo da Rede RARAS



Danielli Rondam da Silva^{1,2}; Mayra Teles^{1,2}; Bruna Venhold Picolo^{1,3}; João Pedro Paz Takeuchi^{1,3}; Ana Kalise Böttcher¹; Milene Carvalho Merola¹; Thainah Carvalho Moraes¹; Rafaela Coelho Pires¹; Rafaela Mergener^{1,2}; Carla Graziadio¹; Bibiana Mello de Oliveira^{1,3}; Angelina Acosta⁴; Victor Ferraz⁵; Têmis Félix⁶; Paulo Ricardo Gazzola Zen^{1,2,3}

1- Laboratório de Citogenética, Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, Porto Alegre, Brasil

2- PPG Patologia, Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, Porto Alegre, Brasil

3- Serviço de Genética Médica, Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, Porto Alegre, Brasil

4- Hospital Universitário Prof. Edgar Santos/EBSEH

5- Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto

6- HCPA e Rede Nacional de Doenças Raras

danielli.rondam@gmail.com



Introdução



As doenças raras atingem até 65 pessoas a cada 100 mil habitantes, estima-se que mais de 13 milhões vivam com essas condições.

Caracterizadas por um diagnóstico complexo, manifestações diversas e poucas opções terapêuticas.

A criação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (2014) representou um avanço importante, mas ainda há escassez de informações epidemiológicas. Para auxiliar nesse mapeamento, foi instituída a Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS). Dentre os diferentes grupos, as alterações citogenéticas, embora menos frequentes, apresentam relevância clínica e epidemiológica, demandando atenção no diagnóstico e monitoramento em saúde.

Objetivos

Este estudo teve como propósito analisar e descrever os casos com diagnóstico citogenético incluídos no levantamento retrospectivo da RARAS, destacando sua prevalência, tipos identificados, distribuição regional e eventuais correlações clínicas.

Materiais e Métodos

Trata-se de uma análise retrospectiva dos dados do projeto RARAS, que reuniu informações de 12.530 pacientes atendidos em serviços especializados entre 2018 e 2019.

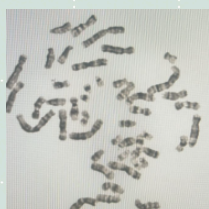


Figura 1: Metáfase em exame de cariótipo.

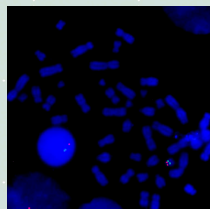


Figura 2: Exame de FISH.

Foram incluídos casos com diagnóstico citogenético confirmado, categorizados em alterações numéricas e estruturais. O diagnóstico citogenético foi realizado a partir dos testes ilustrados nas Imagens 1 e 2. Analisaram-se frequência, tipo de alteração, região de atendimento, entre outras variáveis, como idade parental.

Resultados

Entre os 12.530 casos avaliados, 394 (3,14%) apresentaram alterações cromossômicas confirmadas. A Síndrome de Turner foi a mais frequente ($n=142$; 36,0%), seguida pelas síndromes de Klinefelter e de Williams. No total, foram identificados 85 diferentes tipos de alterações cromossômicas. Dentre as alterações numéricas, as aneuploidias dos cromossomos sexuais predominaram, sendo a Síndrome de Turner o diagnóstico isolado mais comum (142; 36%) casos, acompanhada pela Síndrome de Klinefelter (15; 3,8%) casos e pela Síndrome de Williams (13; 3,3%) casos. Esses dados estão representados na Figura 3.

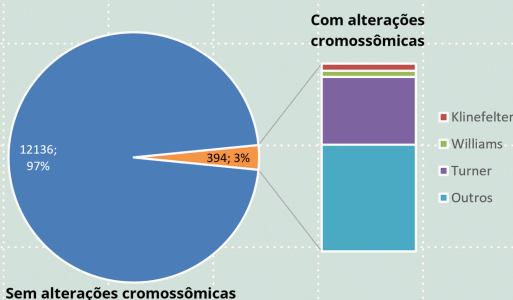


Figura 3: Frequência de alterações cromossômicas nos pacientes atendidos pelos serviços especializados entre 2018 e 2019.

A maioria dos diagnósticos foi financiada pelo SUS (91%), e apenas 1,6% ocorreu no período pré-natal.

Conclusão

Os resultados evidenciam a importância das alterações cromossômicas, especialmente das aneuploidias sexuais, sendo a Síndrome de Turner o diagnóstico mais recorrente. A predominância de alterações numéricas, em particular dessas aneuploidias, ressalta a necessidade de atenção tanto às variações no número de cromossomos quanto aos distúrbios relacionados aos cromossomos sexuais. Verifica-se ainda uma grande dependência do SUS para a realização dos exames diagnósticos, além de uma baixa proporção de identificação no período pré-natal, o que aponta para uma lacuna na detecção antecipada. Esses achados reforçam a relevância de ampliar o acesso a métodos de diagnóstico genético, sobretudo durante a gestação.

Agradecimentos

Com grande apreço agradecemos a todos os pacientes e familiares que, direta ou indiretamente, contribuíram para a realização deste estudo.

