



Manifestações clínicas e desafios assistenciais de pacientes de um hospital universitário integrante da Rede RARAS

Nathalia Izabelle Alves da Silva¹; Giovanna Rajevski Alves¹; Gabrielly Costa Ribeiro²; Jylva Fumagalli Santos²; Marcelo Yamamoto³; Temis Maria Felix⁴; Débora Gusmão Melo²; Ana Maria Martins⁵; Sandra Obikawa Kyosen⁵.

1. Curso de Medicina, Universidade Anhembi Morumbi, São Paulo, SP. 2. Disciplina de Genética, Departamento de Morfologia e Genética, Escola Paulista de Medicina, Unifesp, São Paulo, SP. 3. Instituto de Genética e Erros Inatos do Metabolismo, São Paulo, SP. 4. Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, RS. 5. Disciplina de Pediatria Geral e Comunitária, Departamento de Pediatria, Escola Paulista de Medicina, Unifesp, São Paulo, SP.

Palavras-Chave: Doenças raras, diagnóstico tardio, barreiras ao acesso aos cuidados de saúde.

alvesnath.ias@gmail.com

Introdução

Os pacientes com doenças raras passam por uma longa jornada, também chamada de odisseia diagnóstica, entre diferentes profissionais e serviços de saúde até alcançar o diagnóstico correto, o que é custoso para o sistema de saúde e é angustiante para a família e para o paciente. Muitas doenças raras apresentam sintomas comuns a várias outras doenças mais prevalentes, e pacientes com a mesma doença podem ter manifestações clínicas muito diferentes em termos de idade de início, gravidade e órgãos afetados. A Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS) é um estudo multicêntrico que tem como principal objetivo a realização de um enquérito de representatividade nacional acerca da epidemiologia e clínica desses pacientes.

Objetivo

Descrever os sinais e sintomas apresentados pelos pacientes atendidos no Centro de Referência em Genética e Erros Inatos do Metabolismo (CREIM) e no Centro de Genética Médica Prof. Decio Brunoni (CGM), pertencentes ao Hospital São Paulo/Unifesp e integrantes da RARAS.

Métodos

Estudo descritivo e retrospectivo, aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Unifesp (CAAE 33970820.0.3028.5505). A pesquisa foi desenvolvida em duas etapas:

1 Organização de dados coletados, no contexto do inquérito da RARAS, entre 2023 e 2025

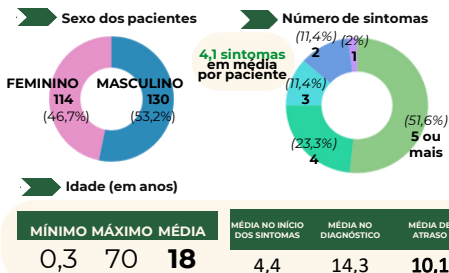
Os dados foram extraídos do REDCap, plataforma usada pela RARAS para o preenchimento de formulários projetados pela própria pesquisa, que levantam informações demográficas e médicas dos pacientes.

2 Análise das variáveis

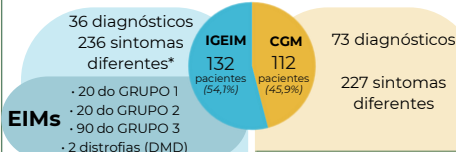
As variáveis analisadas foram: idade dos pacientes, idade de início dos sintomas, idade de diagnóstico, quantidade e caráter dos sintomas apresentados com os termos padronizados pelo Human Phenotype Ontology (HPO).

Resultados

Total: N = 244 pacientes



Distribuição de pacientes e sintomas



Desvios fenotípicos	6,2%	Desvios fenotípicos	40%
Neurológico	37,6%	Neurológico	26%
Cardiorrespiratório	15,1%	Cardiorrespiratório	7,9%
Gastrointestinal	24,3%	Gastrointestinal	7,1%
Genitourinário	2,6%	Genitourinário	5,8%
Musculoesquelético	10,7%	Musculoesquelético	9,7%
Pele e fâneros	0,8%	Pele e fâneros	3,5%

*excluindo o HPO - histórico familiar

Desconsiderando as distrofias nos pacientes do CGM, as manifestações neurológicas foram as mais frequentes nos dois grupos, no entanto, apenas 25 pacientes (10,2%) somando os dois grupos faziam acompanhamento com neurologista.

Discussão e Conclusão

A análise dos HPOs demonstrou a ampla heterogeneidade fenotípica dos pacientes, evidenciando a complexidade clínica que caracteriza as doenças raras. A alta frequência de manifestações neurológicas nos EIMS e de distrofias nos pacientes acompanhados no CGM está em consonância com os dados nacionais previamente publicados. Observou-se ainda uma discrepância relevante entre a frequência de manifestações neurológicas relatadas e o baixo número de pacientes em acompanhamento com neurologista, reforçando um possível subdimensionamento da assistência multidisciplinar, situação também apontada no levantamento nacional da Rede RARAS.

Referências e Agradecimentos



• REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS. A Rede. Disponível em: <https://www.raras.org.br/>. Acesso em: 20 set. 2025.
• The Jackson Laboratory. Human Phenotype Ontology. JAX. Disponível em: <https://hpo.jax.org>
• OLIVEIRA, B. M. et al. Epidemiological characterization of rare diseases in Brazil: a retrospective study of the Brazilian Rare Diseases Network. Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 19, n. 1, p. 405, 30 out. 2024. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03392-7>.
• FÉLIX, T. M. et al. Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 17, n. 1, p. 84, 24 fev. 2022. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02254-4>

