

ANÁLISE DA PREVALÊNCIA DE DOENÇAS RARAS ASSOCIADAS À PREDISPOSIÇÃO AO CÂNCER NO BRASIL: UM ESTUDO NA REDE RARAS

BRUNA ALMEIDA ARAÚJO¹, FILIPE ANDRADE BERNARDI², VICTOR CASSÃO³, VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ⁴, DOMINGOS ALVES⁵, TÊMIS MARIA FÉLIX⁶

^{1 2 3 4 5} FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO (FMRP-USP)

⁶ HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE (HCPA)

INTRODUÇÃO

No Brasil, estima-se que entre 10 a 13 milhões de pessoas vivem com alguma doença rara (Félix *et al.*, 2023). Essas condições, crônicas e complexas, afetam a saúde física e o bem-estar dos pacientes. A Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS) foi criada em 2019, visando integrar instituições de saúde e pesquisa, obtendo dados mais robustos sobre doenças raras no Brasil. Muitas destas doenças raras podem cursar com neoplasias. Identificar síndromes de predisposição ao câncer é crucial para vigilância e diagnóstico precoce, mas ainda faltam dados estruturados no Brasil. A Rede RARAS representa uma oportunidade valiosa para preencher essa lacuna.

OBJETIVO

Determinar a prevalência de doenças raras com predisposição a câncer na casuística da RARAS.

METODOLOGIA

Este estudo adota uma abordagem mista (quantitativa e qualitativa) para analisar os dados retrospectivos (2018-2019) e prospectivos (2022-2024) da rede RARAS, coletados de prontuários eletrônicos e entrevistas com pacientes. Os dados, gerenciados via REDCap, são classificados com base nas ontologias HPO e ORPHA, filtrados por critérios clínicos utilizando consultas SQL e técnicas de ETL para processamento e análise. Os ORPHAs foram selecionados junto à base ORPHANET, desde que se associem a HPOs relacionados a neoplasias, benignas ou malignas.

RESULTADOS

A partir de um banco de dados de 12.530 pacientes da Rede Raras, foram selecionados 3530 sujeitos que cumpriam os requisitos. 1575 sujeitos na coleta retrospectiva (44,68%) e 1955 na prospectiva (55,38%). Dentre eles, 60,06% são do gênero feminino e 39,83% do masculino. Quanto à raça/cor, 46,38% se autodeclararam pardos, 41,36% brancos, 6,63% pretos, 0,71% amarelos e 0,23% indígenas. Nesta coorte, 38,53% dos sujeitos nasceram na região Nordeste, 31,61% no Sudeste, 14,84% no Sul, 7,25% no Centro-Oeste e 4,68% no Norte.

No total, são 2679 diagnósticos confirmados, 866 suspeitos, e 67 sujeitos sem diagnóstico. Há pacientes com mais de um diagnóstico. A maioria dos diagnósticos foram etiológicos (51,75%) ou clínicos (42,92%), e ocorreu até os 5 anos (28,92%). Além disso, 36,83% dos sujeitos apresentaram os primeiros sintomas antes de completarem 1 ano.

Um total de 142 HPOs de neoplasia foram encontrados e 60 deles aparecem apenas uma vez. A maioria deles referem-se a tumores benignos. Os dez HPOs mais frequentes são apresentados na Tabela 1. Nota-se que, dentre eles, apenas o carcinoma de mama é maligno.

Dentre os diagnósticos confirmados, são 290 doenças raras diferentes. Dentre as 97 doenças que apresentam neoplasias classificadas (segundo o ORPHA) como obrigatórias, muito frequentes e frequentes, as dez mais frequentes são apresentadas na Figura 1.

Fenótipo	Contagem	Percentual
Neurofibroma	207	1,89%
Nódulos de Lisch	74	0,68%
Hemangioma	56	0,51%
Neurofibroma plexiforme	49	0,45%
Carcinoma de mama	38	0,35%
Adenoma hipofisário	25	0,23%
Adenoma hipofisário de células somatotróficas	22	0,20%
Adenoma hipofisário de células lactotróficas	21	0,19%
Angiofibromas	19	0,17%
Osteocondroma	17	0,16%

Tabela 1. Neoplasias mais frequentes no banco de dados

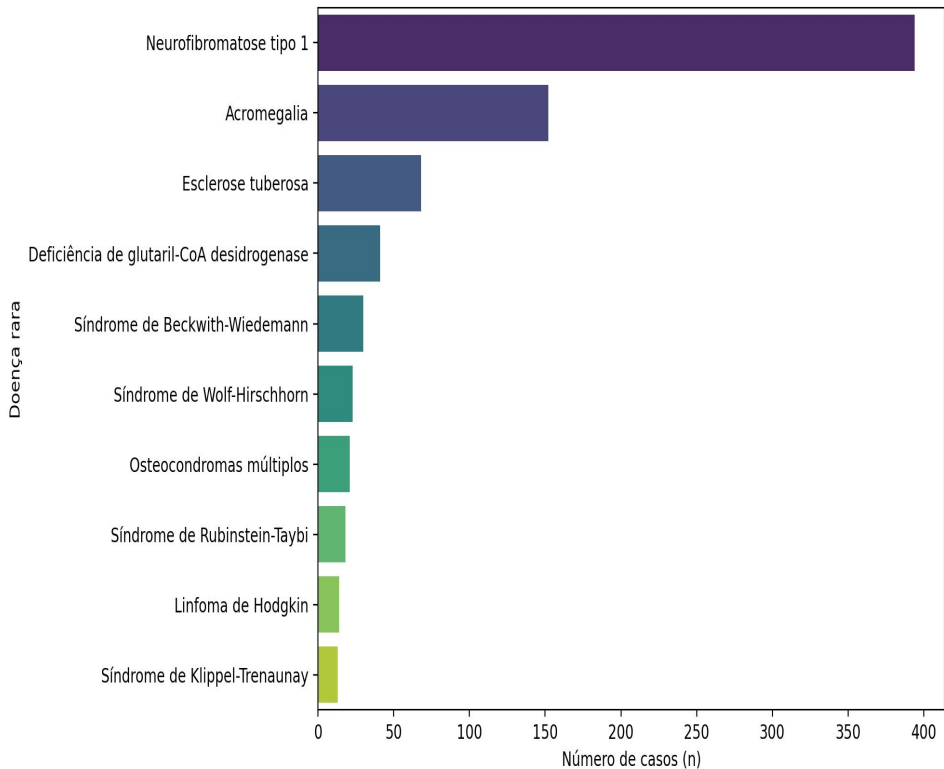


Figura 1. Doenças raras mais frequentes dentre os diagnósticos

DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

Os resultados parciais obtidos revelam o perfil dos pacientes com doença rara, bem como as características do banco de dados da Rede Raras, incluindo suas lacunas. Faz-se necessário obter os dados dos diagnósticos de câncer e a partir da integração destas informações, será possível inferir a prevalência de câncer e de síndromes que predispõe ao câncer na casuística da Rede Raras.

REFERÊNCIAS

FÉLIX, T. M. et al. Challenges and recommendations to increasing the use of exome sequencing and 18 whole genome sequencing for diagnosing rare diseases in Brazil: an expert perspective. *International Journal for Equity in Health*, v. 22, n. 1, 13 jan. 2023.

REDE RARAS. **RARAS - Rede Nacional de Doenças Raras**. Disponível em: <<https://raras.org.br>>. Acesso em: 8 set. 2025.