

REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS: ESTUDO EVOLUTIVO SOBRE DIAGNÓSTICO, TERAPIAS E ACESSO EM DIFERENTES ETAPAS DO INQUÉRITO

Angélica Piovesana^{1,2}, Mariana Lima Scortegagna^{1,2}, Isadora Viegas^{1,2}, Claudia Fernandes Lorea^{1,2}, Bibiana Mello de Oliveira^{1,2}, Carolina Peçaibes de Oliveira², Angelina Acosta³, Marcela Câmara Machado Costa⁴, Carlos Eduardo Steiner⁵, Victor Evangelista Ferraz⁶, Tatiana Regia Suzana Amorim Boa Sorte⁷, Erlane Marques Ribeiro⁸, Luiz Carlos Santana Da Silva⁹, Têmis Maria Félix^{1,2}, Rede Nacional de Doenças Raras²

(1) Hospital de Clínicas de Porto Alegre; (2) Rede Nacional de Doenças Raras; (3) Hospital Universitário Prof. Edgard Santos; (4) Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública; (5) Universidade Estadual de Campinas; (6) Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto; (7) APAE Salvador; (8) Hospital Infantil Albert Sabin; (9) Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza/UFPA/EBSERH. apiovesana@hcpa.edu.br

INTRODUÇÃO

As doenças raras (DR) representam um importante desafio para os sistemas de saúde, não apenas pela complexidade clínica envolvida, mas também pelas lacunas ainda existentes no diagnóstico e manejo desses pacientes.

OBJETIVO

Avaliar a evolução diagnóstica e terapêutica de pacientes com DR registrados em mais de uma fase no inquérito da Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS).

METODOLOGIA

Foram analisados dados das fases retrospectiva (2018–2019) e prospectiva (2022 e 2023–2025) do inquérito epidemiológico da RARAS. Dados foram coletados e extraídos do REDCap, e o status diagnóstico foi organizado em quatro grupos: diagnóstico confirmado, suspeito, sem diagnóstico e sem informação.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Foram identificados 1.872 indivíduos incluídos em mais de uma etapa, do total de 18.625 registrados no estudo (Figura 1).



18.625 participantes do inquérito
1.872 (10%) incluídos em mais de uma etapa

Figura 1: Fases do inquérito.

Considerando os registros dos incluídos em mais de uma etapa, os diagnósticos mais frequentes nesta amostra foram Fenilcetonúria (5,02%), Angioedema Hereditário (4,80%) e Neurofibromatose Tipo 1 (2,51%). Observou-se progressão diagnóstica ao longo das diferentes fases do inquérito. Entre a fase retrospectiva e a prospectiva de 2022, 5,92% passaram de sem diagnóstico ou diagnóstico suspeito para confirmado, e 1,72% de sem diagnóstico para suspeito. Na comparação entre fases prospectiva 2022 e atual, 8,21% evoluíram de diagnóstico suspeito ou sem diagnóstico para diagnóstico confirmado e 1,59% de sem diagnóstico para diagnóstico suspeito. Por fim, entre as fases retrospectiva e prospectiva atual, 11,64% passaram de diagnóstico suspeito ou sem diagnóstico para diagnóstico confirmado e 1,64% de sem diagnóstico para diagnóstico suspeito (Figura 2).



Figura 2: Diagrama de status diagnóstico entre as etapas do inquérito.

Quanto às internações, 817 pacientes apresentavam dados disponíveis nas duas fases prospectivas: 37,82% relataram pelo menos uma internação na coleta de 2022 e 52,38% na fase atual.

A tabela 1 apresenta as principais terapias relatadas nas diferentes fases do estudo.

Indicador / Fase	Retrospectiva (2018–2019)	Prospectiva 2022	Prospectiva (2023–2025, atual)
Internações	–	37,82%	52,38%
Participantes em tratamento	70,88%	78,73%	64,90%
Tratamento Medicamentoso	45,08%	49,73%	46,90%
Tratamento Reabilitação	12,98%	19,65%	19,65%

Tabela 1: Prevalência de internações e tipos de tratamento entre etapas.

CONCLUSÃO

Os achados refletem o avanço dos status diagnósticos dos participantes que seguiram o acompanhamento no inquérito, sugerindo acesso progressivo a métodos diagnósticos.

A análise longitudinal evidencia a importância do seguimento contínuo em doenças raras, permitindo reclassificação diagnóstica, avaliação de uso dos serviços de saúde e tratamentos realizados. Os dados obtidos contribuem para uma compreensão mais aprofundada da trajetória clínica desses pacientes e das demandas assistenciais associadas às DR, contribuindo para a diminuição da odisseia diagnóstica.

REFERÊNCIAS

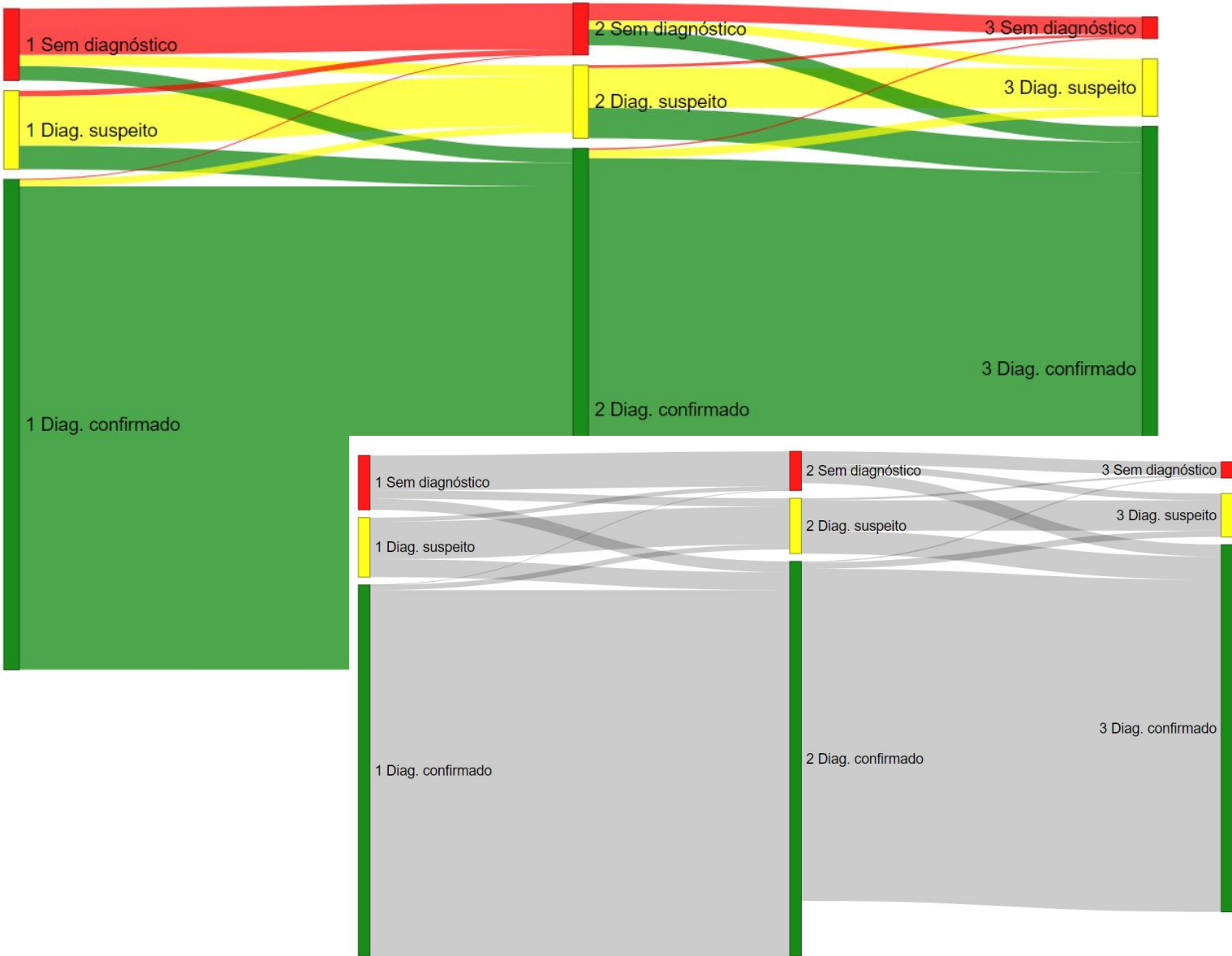
IRIART, J. A. B. et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 24, p. 3637–3650, 26 set. 2019.

AGRADECIMENTOS:

Ministério da Saúde, Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq).

Apesar de termos 1872 indivíduos que aparecem em mais de uma etapa, só é possível fazer esse gráfico com 1746 pacientes que têm as informações necessárias. Notem que há pacientes com diagnóstico confirmado na fase 1 que “somem” porque não temos valores para eles na fase seguinte.

Dados retirados daqui:
<https://docs.google.com/document/d/1s31Ho-FvnPwBLB9BOodFW8ZL23fhXLiUPECma81kTQc/edit?tab=t.0>



	source	target	value	
1	1 Sem diagnóstico	2 Sem diagnóstico	67	
2	1 Sem diagnóstico	2 Diag. suspeito	16	
3	1 Sem diagnóstico	2 Diag. confirmado	21	
4	1 Diag. suspeito	2 Sem diagnóstico	8	
5	1 Diag. suspeito	2 Diag. suspeito	72	
6	1 Diag. suspeito	2 Diag. confirmado	34	
7	1 Diag. confirmado	2 Sem diagnóstico	0	
8	1 Diag. confirmado	2 Diag. suspeito	10	
9	1 Diag. confirmado	2 Diag. confirmado	701	
10	2 Sem diagnóstico	3 Sem diagnóstico	25	
11	2 Sem diagnóstico	3 Diag. suspeito	13	
12	2 Sem diagnóstico	3 Diag. confirmado	23	
13	2 Diag. suspeito	3 Sem diagnóstico	4	
14	2 Diag. suspeito	3 Diag. suspeito	58	
15	2 Diag. suspeito	3 Diag. confirmado	44	
16	2 Diag. confirmado	3 Sem diagnóstico	2	
17	2 Diag. confirmado	3 Diag. suspeito	12	
18	2 Diag. confirmado	3 Diag. confirmado	636	

← resumo dos dados

