

## ALAGOAS NA REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS: PERFIL CLÍNICO-ASSISTENCIAL DE PESSOAS ATENDIDAS EM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA REDE EBSERH.

MELO, Paula Laryane Barreto de<sup>1</sup>, SILVA, Vinicius Rodrigues da <sup>1</sup>, OLIVEIRA, Kristhyellen Victória do Nascimento<sup>1</sup>, CABRAL, Maria Yoná Silva<sup>2</sup>, LUCENA, Maria Dalva Ferreira<sup>1</sup>, PAES, Chrystenise Vália Ferreira<sup>3</sup>, FONTES, Marshall Ítalo Barros<sup>3</sup>, ANDRADE, Ana Karolina Maia de<sup>3</sup>, MICHELATTO, Débora de Paula<sup>1</sup>, FÉLIX, Têmis Maria<sup>4</sup>, MONLLEÓ, Isabella Lopes<sup>1, 2, 3</sup>

<sup>1</sup>SETOR DE GENÉTICA, FACULDADE DE MEDICINA, UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS, BRASIL; <sup>2</sup>PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM CIÊNCIAS DA SAÚDE, INSTITUTO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE, UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS, BRASIL; <sup>3</sup>SERVIÇO DE GENÉTICA CLÍNICA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR ALBERTO ANTUNES, EMPRESA BRASILEIRA DE SERVIÇOS HOSPITALARES, BRASIL; <sup>4</sup>SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA, HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE, REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS, BRASIL.

Contato: [paula.melo@famed.ufal.br](mailto:paula.melo@famed.ufal.br)

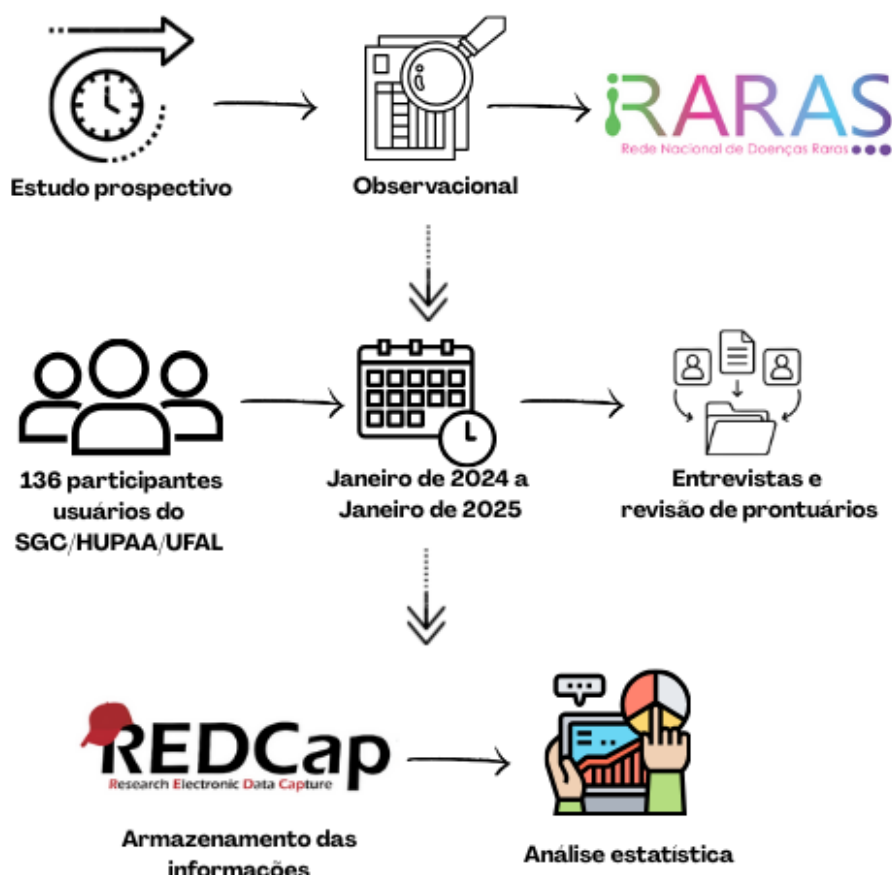
## INTRODUÇÃO

O Brasil ainda enfrenta importantes desafios no diagnóstico oportuno das doenças raras (DR) genéticas. Embora a rede especializada conte atualmente com 36 serviços distribuídos em 15 unidades federativas, muitos atendimentos ainda ocorrem em hospitais gerais que não dispõem dos recursos necessários à investigação diagnóstica, como é o caso do Hospital Universitário Professor Alberto Antunes da Universidade Federal de Alagoas (HUPAA/UFAL).

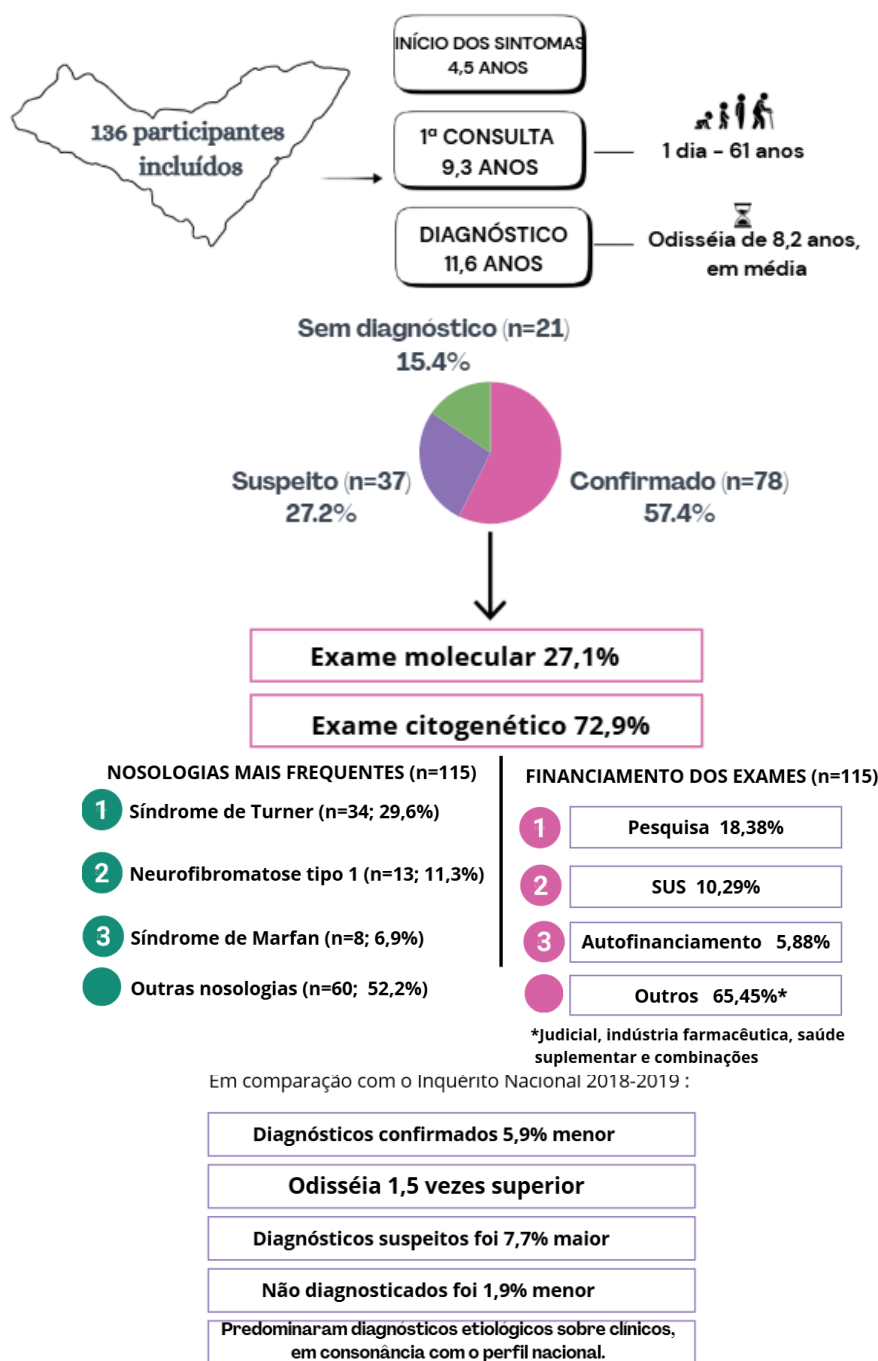
## OBJETIVO

Descrever o perfil clínico-assistencial de pacientes com DR atendidos no Serviço de Genética Clínica do HUPAA/UFAL (SGC/HUPAA/UFAL).

## METODOLOGIA



## RESULTADOS E DISCUSSÃO



No SGC/HUPAA/UFAL, houve maior uso de testes citogenéticos e de financiamento por pesquisa, o que influenciou no perfil de nosologias observadas no período.

## CONCLUSÃO

Os resultados indicam que a capacidade do SGC/HUPAA/UFAL para confirmar diagnósticos e reduzir a odisseia diagnóstica é inferior aos parâmetros nacionais, tendo como principal entrave a ausência de financiamento para testes diagnósticos via SUS-Alagoas. A habilitação do HUPAA como serviço de referência em DR configura-se como medida estratégica para reverter esse cenário.

## REFERÊNCIAS

- BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Diário Oficial [da] República Federativa do Brasil, Brasília, DF, 12 fev. 2014.
- OLIVEIRA, B. M. de. Caracterização epidemiológica e de procedimentos diagnósticos para doenças raras no Brasil: um estudo baseado na Rede Nacional de Doenças Raras. 2023. Tese (Doutorado em Genética e Biologia Molecular) – Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Instituto de Biociências, Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, Porto Alegre, 2023. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/276127>. Acesso em: 10 set. 2025.