

JORNADA DIAGNÓSTICA DE DOENÇAS RARAS: UMA ODISSEIA NECESSÁRIA

CINTIA RODRIGUES MARQUES¹ (cintiabiomedica@yahoo.com.br); VANESSA SILVA BRAGA¹; NEY BOA SORTE²; CAMILA RAMOS²; TEMIS MARIA FÉLIX³; ANGELINA XAVIER ACOSTA²

¹Universidade Federal da Bahia (IMS-UFBA). ²Universidade Federal da Bahia (UFBA). ³Universidade Federal do Rio Grande do Sul

INTRODUÇÃO

As doenças raras (DR) são condições de baixa prevalência individualmente, mas que, em conjunto, afetam até 10% da população mundial. O diagnóstico dessas doenças, frequentemente tardio e complexo, caracteriza a chamada “odisseia diagnóstica”, marcada por múltiplas consultas, encaminhamentos e exames, que prolongam o início do tratamento e impõem aos pacientes e suas famílias sobrecarga física, psicológica e socioeconômica.

OBJETIVO

Analisar os perfis clínico, sociodemográfico e assistencial, bem como identificar o tempo da jornada diagnóstica de indivíduos com DR na Macrorregião de Saúde (MRS) do Sudoeste da Bahia.

METODOLOGIA

Trata-se de uma coorte prospectiva, realizada entre 2023 e 2024, com 96 participantes procedentes da MRS do Sudoeste Bahiano, atendidos no Complexo Hospitalar Universitário Professor Edgard Santos (COM-HUPES/UFBA), localizado na cidade de Salvador na Bahia (SSA/BA), integrante da Rede Nacional de Pesquisa em Doenças Raras (RARAS). A coleta de dados incluiu entrevistas presenciais, com aplicação de questionários padronizados e análise de prontuários; os dados foram tratados por análise estatística descritiva, estratificação etária e socioeconômica, além do cálculo da odisseia diagnóstica, classificada em curta, moderada e longa.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A amostra foi composta, majoritariamente, por crianças pardas, de baixa renda e a jornada diagnóstica média (DP) foi de 4,4 (±5,8) anos, com 32,5% obtendo diagnóstico com mais de 5 anos. A procedência dos indivíduos foi maior nos municípios de Vitória da Conquista, Itapetinga, Guanambi, Macaúbas e Caetité e as DR mais frequentes neste estudo foram: Síndrome de Turner, Doença de Pelizaeus-Merzbacher, Deficiência de glutaril-CoA desidrogenase, Doença de Niemann-Pick tipo C, Epidermólise Bolhosa, Fibrose Cística, Hiperplasia Adrenal Congênita, Mucopolissacaridoses, Osteogênese Imperfeita e Síndrome de Marfan. Consanguinidade foi observada em 23,9% e o início do quadro em média (DP) aos 3,2 (±7,6) anos.

Recorrência familiar	N	%
Sim	29	30,2
Não	67	69,7
Familiar portador		
Primos	11	36,6
Irmãos	10	33,3
Genitores	3	10,0
Avós	3	10,0
Tios	3	10,0
Consanguinidade		
Sim	23	24,4
Não	71	75,5
Idade materna (em anos)		
Média (DP)	26 (6,2)	
Idade paterna		
Média (DP)	31 (8,9)	
Idade início sintomas		
Média (DP); Mediana (p25-p75)	3,2 (7,6); 0,6 (0,0-2,0)	
0-1	57	80,2
2-10	9	12,6
>10	5	7,0
Sintomas mais prevalentes		
Atraso no desenvolvimento global	23	27,7
Convulsão	18	21,6
Anormalidade da substância branca cerebral	12	14,4
Convulsões mioclônicas	11	13,2
Atraso no desenvolvimento motor	7	8,4
Microcefalia	6	7,2
Surdez	6	7,2
Unidade de encaminhamento		
Ambulatorial	81	91,0
Internação hospitalar	5	5,6
UBS	3	3,3
Número de médicos consultados		
Odisseia Curta		
Média (DP); Mediana (P25-P75)	1,8 (0,9); 2,0 (1,0-2,0)	
Odisseia Moderada		
Média (DP); Mediana (P25-P75)	2,6 (1,7); 2,0 (1,0-4,0)	
Odisseia Longa		
Média (DP); Mediana (P25-P75)	4,9 (4,5); 3,0 (2,0-6,5)	
Número de serviços de saúde visitados		
Odisseia Curta		
Média (DP); Mediana (P25-P75)	1,75 (0,75); 2,0 (1,0-2,0)	
Odisseia Moderada		
Média (DP); Mediana (P25-P75)	1,6 (1,2); 1,0 (1,0-1,75)	
Odisseia Longa		
Média (DP); Mediana (P25-P75)	4,3 (4,8); 2,0 (2,0-3,0)	

REFERÊNCIAS

- Bruckner-Tuderman L. A epidemiologia das doenças raras é importante. J. Eur. Acad. Dermatol. Venereol. 2021;35(5):943–945. doi: 10.1111/jdv.17165. [citado em 01 de julho de 2025].
- Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Diário Oficial da União. 2014 jan 31 [citado em 01 de julho de 2025]. Disponível em:
- Barbosa RL. Uma revisão estruturada sobre as doenças raras na área da saúde coletiva. Oficina do CES. 2020;(455):1-18 [citado em 01 de julho de 2025].
- NIH NCATS Genetic and Rare Disease Center. FAQs about rare diseases [citado em 01 de julho de 2025].

AGRADECIMENTOS

Ao Programa de Pós-graduação em Biociências da Universidade Federal da Bahia pelo auxílio financeiro para participação no evento.