

PANORAMA DAS DOENÇAS GENÉTICAS RARAS IDENTIFICADAS NA APAE SALVADOR: UMA ANÁLISE PROSPECTIVA DO PROJETO REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS (2023–2025)

GLEICE ANDRADE¹, VITÓRIA SANTOS¹, ADRIANA PACHECO¹, MELISSA CALVÃO², HELENA PIMENTEL², DANIELA LIMA², NEY BOA-SORTE², TATIANA AMORIM²,

¹ Núcleo de Pesquisa Científica Apae Salvador

²Apae Salvador

INTRODUÇÃO

Doenças raras afetam até 65 a cada 100.000 indivíduos, com 80% de origem genética. No Brasil, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras visa ampliar o diagnóstico precoce e o acesso ao cuidado multidisciplinar. Inserida na Rede Nacional de Doenças Raras, a APAE Salvador atua como serviço de referência em doenças raras (SRDR) de origem genética.

OBJETIVO

Descrever o perfil clínico e epidemiológico dos pacientes atendidos pelo SDRD-APAE Salvador.

METODOLOGIA

Estudo descritivo, com pacientes com suspeita ou diagnóstico confirmado de doenças genéticas raras, encaminhados ao SRDR, entre 2024-2025. Variáveis analisadas foram: idade, sexo, procedência, estrato socioeconômico (ESE), jornada diagnóstica, diagnóstico e exames moleculares realizados. Os dados foram analisados por estatística descritiva

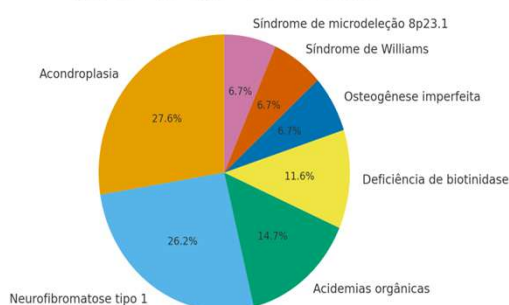
RESULTADOS

Avaliados 286 pacientes, sendo 53.2% masculinos, 74.9% pardos, e 74.2% com ensino fundamental incompleto. Procediam na capital, Salvador:18.3%, e das 10 cidades mais populosas, outros 18,4%. Benefícios sociais foram referidos por 74,3%, com maioria do ESE D-E (57.7%) e C2 (27.3%). Participação em associação de pacientes foi informada em 2.8%. A maioria dos casos tinham diagnóstico confirmado (89.9%) e com origem genética (94.6%). Predominou financiamento diagnóstico pelo SRDR (71.9%), seguido do SUS (26.5%), obtido no período pós-natal em 95.6% dos casos, em mediana (p25-p75) aos 6 (2–10) anos, com de jornada mediana (p25-p75) de 2(0-6) anos. Os probandos visitaram, em mediana (p25-p75), 2(2-3) serviços prévios ao SRDR, sendo avaliados por 3 (2-5) médicos. A porta de entrada foi predominantemente via regulação (88.5%). Recorrência familiar e consanguinidade foram descritas, respectivamente, em 35.8% e 17.5% das famílias.

DISCUSSÃO

ESE foi compatível com o esperado para a Bahia, caracterizado pela elevada ocorrência de benefícios sociais. Consanguinidade foi comum. Predomínio de testes moleculares, jornada diagnóstica longa e elevada diversidade diagnóstica eram esperados. Maior contribuição da capital e cidades maiores pode refletir inequidades no acesso.

Quadros mais frequentemente relatados



Diagnóstico molecular foi predominante (82.7%) dos casos, destacando-se:

- Sequenciamento completo do genoma (36%)
- Sequenciamento completo do Exoma (32.9%)
- Painéis (27.3%)
- Citogenético (8.1%), predominantemente cariótipo (50%) e microarray cromossômico (44.4%).

A média(DP) de idade materna e paterna foi, respectivamente, 26.0(5.8) e 31.1(8.4) anos.

CONCLUSÃO

O perfil das famílias atendidas no SRDR é compatível com o esperado para usuários do SUS. Houve alta frequência de diagnósticos confirmados. Entretanto, a descentralização no acesso de casos novos precisa ser melhor avaliada.