



Acesso, Tempo Diagnóstico e Iniquidades na Atenção em Genética Médica no Brasil: Estudo Multicêntrico da Rede Nacional de Doenças Raras

Gabrielly Costa Ribeiro^{1*}; Aline P. de Menezes¹; Beatriz de C. Nunes¹; Bianca P. Favilla¹; Filipe Andrade Bernardi²; Rodrigo Fock³; Marcelo Yamamoto⁴; Sandra O. Kyosen⁵; Domingos Alves⁶; Ana Maria Martins⁴; Temis Maria Felix⁴; Débora Gusmão Melo⁴; Grupo RARAS.

1 - Disciplina de Genética, Departamento de Morfologia e Genética, Escola Paulista de Medicina, UNIFESP, Brasil; 2 - Curso de Engenharia de Instrumentação, Automação e Robótica, Universidade Federal do ABC (UFABC); 3 - Departamento de Medicina da Comunidade e Informação e Decisão em Saúde, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4 - Instituto de Genética e Erros Inatos do Metabolismo, UNIFESP; 5 - Departamento de Medicina Social, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, USP; 6 - Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, UFRGS.

Palavras-Chave: Doenças genéticas; doenças raras; classe social; distribuição espacial da população; diagnóstico.

* gabrielly.costa@unifesp.br

Introdução e Objetivo

Doenças raras (DR) afetam 50 a 65 a cada 100.000 indivíduos, sendo cerca de 80% de origem genética. Sua baixa prevalência e diagnóstico tardio impõem desafios à saúde e impactos socioeconômicos, que fundamentaram a criação da Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS).

Com base nos dados da RARAS, este estudo objetivou caracterizar o perfil socioeconômico e demográfico, incluindo a distribuição espacial das residências, de famílias com pessoas com doenças genéticas raras atendidas em centros vinculados à rede.

Metodologia

Estudo descritivo e retrospectivo, com levantamento de dados de uma amostra de conveniência da RARAS, coletados em 25 centros especializados entre 2022 e 2024. Aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CAAE 33970820.0.1001.5327).

As variáveis analisadas foram: idade, sexo, raça/cor da pele, status diagnóstico (confirmado/suspeito), região de residência, classe socioeconômica (ABEP), acesso a benefício social, participação em associações, origem do encaminhamento, tempo entre sintomas e diagnóstico (odisseia diagnóstica em anos) e distância entre residência e centro especializado (em Km, calculada com base em rotas rodoviárias).

Utilizou-se estatística descritiva, teste de Mann-Whitney ou Kruskal-Wallis para comparação entre distância tempo de odisseia diagnóstica com as demais variáveis, e correlação de Spearman para analisar associação entre distância e tempo de odisseia diagnóstica ($p < 0,05$).

Resultados

Dos 2.130 pacientes incluídos (idades entre 0 a 83 anos; $21,1 \pm 17,6$; mediana 16 anos), a maioria tinha diagnóstico confirmado ($N=1.633$; 76,7%) e era do sexo feminino ($N=1.180$; 55,4%). Com relação à raça/cor da pele, 973 (45,7%) eram pardos, 955 (44,8%) brancos, 188 (8,8%) pretos, 12 amarelos (0,6%) e 2 (0,1%) indígenas.

Quanto à residência, 43,7% ($N=930$) viviam no Nordeste, 36,8% ($N=784$) no Sudeste, 15,2% ($N=323$) no Sul, 2,4% ($N=51$) no Norte e 2% ($N=42$) no Centro-Oeste. Predominaram famílias das classes C1, C2 e D/E (81,3%), com baixa participação em associações (9,4%) e recebimento de benefícios sociais (19,4%).

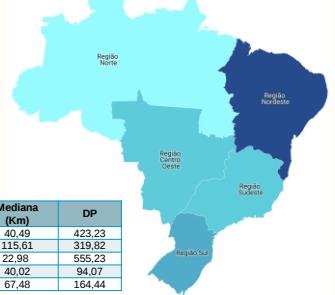
A distância média entre residência e centro foi **150,6 km** ($\pm 258,5$; mediana **59,5**), sendo maior no Nordeste ($214,7 \pm 319,8$; mediana 115,6; $p < 0,001$) (Figura 1) e nas classes D/E ($199,5 \pm 222,4$; mediana 121,5; $p < 0,001$).

Resultados

Distância por rota rodoviária

Mediana da distância (em Km)

23,98 115,61



Região	Mediana (Km)	DP
Centro-Oeste	40,49	423,23
Nordeste	115,61	319,82
Norte	22,98	555,23
Sudeste	40,02	94,07
Sul	67,48	164,44

Figura 1. Mapa coroplético com mediana de distâncias entre residência do paciente e centro especializado por rotas rodoviárias (Km).

O tempo médio de odisseia diagnóstica em 1.473 casos foi 7,5 anos ($\pm 9,6$; mediana 4). Esse tempo foi menor no Nordeste ($N=648$; $6,2 \pm 8,4$; mediana 3) que no Sudeste ($N=533$; $9,0 \pm 10,5$; mediana 5; $p < 0,001$) e Sul ($N=241$; $8,3 \pm 10,9$; mediana 4; $p=0,008$); em pardos ($N=693$; $6,2 \pm 8,3$; mediana 3) que brancos ($N=656$; $8,7 \pm 10,8$; mediana 5; $p < 0,001$) e pretos ($N=114$; $8,2 \pm 9,6$; mediana 5; $p=0,002$); e quando o encaminhamento foi por emergência ($N=27$; $3,8 \pm 6,9$; mediana 0,4) ou internação ($N=106$; $3,5 \pm 6,1$; mediana 1), comparado à UBS ($N=213$; $7,4 \pm 9,8$; mediana 4; p -emergência=0,002 e p -internação<0,001) ou ambulatoriais ($N=959$; $7,4 \pm 9,3$; mediana 4; p -emergência<0,001 e p -internação<0,001). Outras vias de encaminhamento tiveram maior tempo diagnóstico ($N=160$; $11,2 \pm 12,5$; mediana 6; p -emergência<0,001; p -internação<0,001; p -UBS=0,003; p -ambulatoriais<0,001).

Não houve associação entre tempo de odisseia diagnóstica e classe social, nem correlação com distância até os centros.

Discussão e Conclusões

Há desigualdades regionais e raciais no diagnóstico de doenças genéticas raras. A odisseia foi menor quando o acesso inicial ocorreu por urgência ou internação, sugerindo limitações nas vias tradicionais e alternativas.

É necessário fortalecer a atenção primária, aprimorar fluxos de encaminhamento e reduzir iniquidades no diagnóstico.

Referências e Agradecimentos

- Brasil. Ministério da Saúde (2014) Portaria 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 União. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegi/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html
- Datawrapper. Create charts, maps, and tables [Internet]. Disponível em: <https://www.datawrapper.de/>
- Félix TM, de Oliveira BM, Artífom M, Carvalho I, Bernardi FA, Ferraz VEF, Acosta AX, Sorte NB, Alves D. RARAS Network group (2022) Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). Orphanet J Rare Dis 17(1):84.
- Kyosen SO, Rego TF, Gomes CG, Silva CSB, Araújo D, Leonardo M, Yamamoto MH, Fock RA, Martins AM, Félix TM. Rede Nacional de doenças raras (RARAS): dados da etapa prospectiva no ano de 2022 do Hospital São Paulo da Universidade Federal de São Paulo. In: XXXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica 2023, p. 87.
- RARAS, Rede Nacional de Doenças Raras [Internet]. Disponível em: <https://raras.org.br/>



Processo 25/00225-0