

## Mesmas doenças, diferentes países: a Síndrome da Deleção 22q11.2 no Brasil e em Portugal.

Déborah Domeneghetti de Francisco<sup>1</sup>, Isabela Mayá Wayhs Silva<sup>1</sup>, Carlos Eduardo Steiner<sup>1</sup>, Jorge M Saraiva<sup>2</sup>, Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes<sup>1</sup>

1. Departamento de Genética Médica e Medicina Genômica, Faculdade de Ciências Médicas UNICAMP (Campinas-SP)

2. Serviço de Genética Médica, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; Clínica Universitária de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; Centro Académico Clínico de Coimbra, Coimbra, Portugal.

### INTRODUÇÃO

A Síndrome da Deleção 22q11.2 é uma doença genética rara. Suas manifestações podem incluir alterações craniofaciais, cardíacas, neuropsicológicas e hematológicas/imunológicas, que requerem diagnóstico precoce e manejo multiprofissional. No Brasil, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), criada em 2014, organiza os níveis de assistências para doenças raras e enfrenta desafios para sua implementação. Em Portugal, o Serviço Nacional de Saúde oferece acesso à assistência primária e hospitalar, porém 1/3 dos portugueses possuem seguro saúde.

### OBJETIVO

Comparar o acesso à saúde de indivíduos com Síndrome de Deleção 22q11.2 no Brasil e em Portugal.

### METODOLOGIA

Utilização de questionários online com 68 questões, via Google Forms, enviados por meio de canais de comunicação digital, no Brasil incluindo grupo de pais e as páginas @cienciaesaude.sd22q11.2 nas redes sociais, e em Portugal através de telefonema para pacientes de uma Unidade de Genética Médica

### RESULTADOS E DISCUSSÃO

Dos 65 brasileiros, 24 (37%) eram do sexo feminino e 41 (63%) do sexo masculino. Os 14 portugueses se dividiam igualmente entre sexo masculino e feminino. A média de idade entre os portugueses foi de 16,31 (DP=12,27) anos e entre os brasileiros foi de 7,2 (DP=7,1). A média de idade de diagnóstico foi de 3,2 (DP=5,1) anos entre brasileiros e 5,8 (DP=2,4) entre os portugueses (p-valor=1). A primeira consulta com geneticista foi em média com 2,8 (DP=5,1) anos entre os brasileiros e 7,7 (DP=3,6) anos em Portugal (p-valor=0,001).

Entre os 12 especialistas recomendados, os brasileiros conseguiram acessar em média 9,3 (DP=1,7), enquanto os portugueses acessaram em média 8,7 (DP=0,6) profissionais. A Figura 1 mostra a taxa de acesso a cada uma das 12 avaliações de saúde.

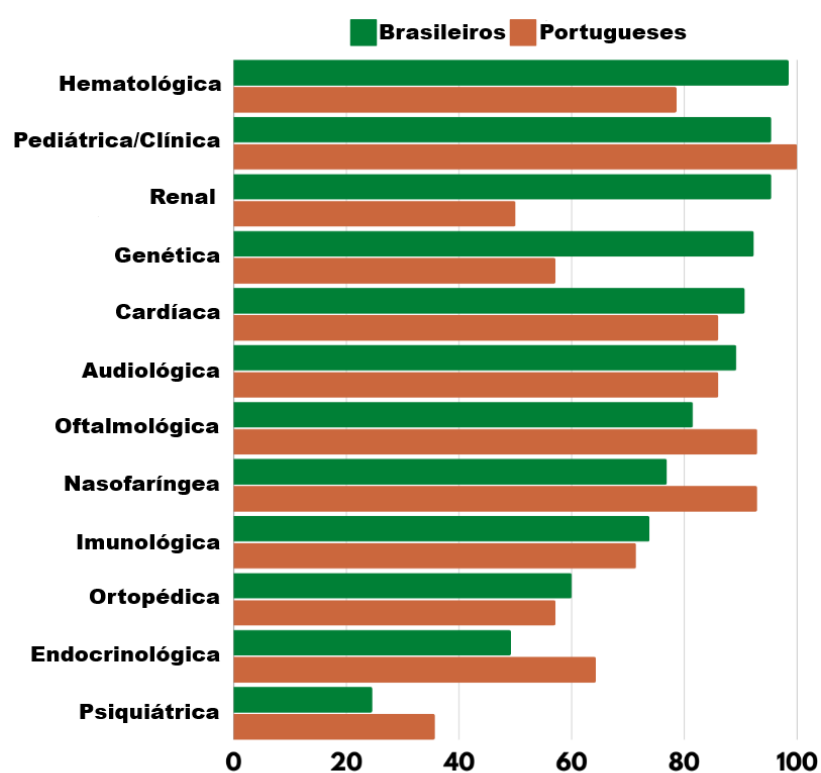


Figura 1: Acesso à avaliação de especialistas entre indivíduos com SD 22q11.2

Ambos países apresentaram atrasos em diagnóstico e acesso à saúde especializada, sendo os brasileiros com médias mais precoces. As principais discrepâncias de acesso foram em hematologia, nefrologista e geneticista. Portugal apresentou, em geral, maior acesso às terapias de apoio. Ambos fornecem cerca de 75% das necessidades em saúde dos participantes.

### CONCLUSÃO

Os dois países apresentam dificuldades a serem superadas, relacionadas com um manejo multifacetado intrínseco da doença. O estudo explora diferenças regionais e destaca semelhanças que norteiam as principais reivindicações dessa população, ressaltando a necessidade de um protocolo de atendimento em ambos os países.

### CONTATO

Déborah Domeneghetti de Francisco  
E-mail: [d194183@dac.unicamp.br](mailto:d194183@dac.unicamp.br)  
Telefone: (14) 98168-0808