

ANÁLISE DE PACIENTES ATENDIDOS EM UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS DO ESTADO DO PARÁ: UM ESTUDO CLÍNICO E EPIDEMIOLÓGICO

Adly de Sousa Melo^{1,2,3}, Danna Karen Corrêa dos Santos^{2,3}, Adrya Rafaela da Silva Rocha³, Ricardo Cunha de Oliveira³, Hislen dos Santos Pimentel^{2,3}, Isabel Cristina Neves de Souza⁴, Ara Rúbia Costa Gonçalves⁴, Têmis Maria Félix⁵, Antonette Souto El Husny⁴, Luiz Carlos Santana da Silva^{2,3,4}.

¹ Faculdade de Nutrição - FANUT/ICB/UFPA, Belém/PA

² Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo, Instituto de Ciências Biológicas - UFPA, Belém / PA

³ Liga Acadêmica de Doenças Raras - ICB/UFPA, Belém / PA

⁴ Serviço de Referência em Doenças Raras Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza - UFPA, Belém / PA

⁵ Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre - Porto Alegre / RS

Introdução: As doenças raras (DR) são doenças de baixa prevalência na população, cerca de 8 mil são conhecidas, sendo 80% delas de origem genética. No Brasil, há uma carência de informações epidemiológicas e clínicas sobre pessoas com DR, o que dificulta a compreensão das necessidades reais relacionadas ao acompanhamento desses pacientes no Sistema Único de Saúde (SUS). No estado do Pará, um aspecto preocupante é o acesso do paciente ao Serviço de Referência em Doenças Raras (SRDR), devido à distância interior-capital, o que dificulta o seguimento correto na busca do diagnóstico e posteriormente o tratamento.

Objetivos: Descrever o perfil clínico e epidemiológico de pacientes que participaram da etapa prospectiva do inquérito da Rede Nacional de doenças raras (RARAS) no Serviço de Referência em Doenças Raras do Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza (SRDR/HUBFS/UFPA).

Metodologia: Trata-se de um estudo descritivo e observacional de dados do inquérito RARAS, aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa, nº CAAE 33970820.0.1001.5327. Pacientes atendidos entre março e dezembro de 2022 no HUBFS foram convidados a participar. Após explicação do inquérito, assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Se menor de idade, foi solicitada a presença do responsável para assinatura. Após autorização, foi realizada entrevista para preenchimento de formulário. Tais dados foram adicionados ao *software* RedCap e a análise das variáveis foi obtida através do Microsoft Excel 2021.

Resultados: Durante o período estudado foram atendidos 166 pacientes, sendo 51,2% do sexo masculino e 48,8% do sexo feminino. Desses, 74,7% possuem diagnóstico confirmado, 24,7% possuem diagnóstico suspeito e 0,6% se encontram sem diagnóstico. Dos pacientes, 71,1% receberam o diagnóstico de DR na infância, por volta do 0 a 11 anos de idade. Cerca de 43,1% realizavam tratamento relacionado a DR; sobre o tipo de tratamento, 39,2% efetuavam tratamento medicamentoso, 36,7% procediam com o tratamento de reabilitação, 9% dietético e 15,1% não realizavam nenhum tipo de tratamento. Aproximadamente 42,2% dos pacientes residiam em Belém, capital do estado, 9,6% em Castanhal, 5,4% em Ananindeua e 42,8% nos demais municípios do interior do estado.

Conclusão: As informações apresentadas salientam as condições de pacientes com DR, dados que ainda não haviam sido observados no estado do Pará, e ressalta a precisão da ampliação dos SRDR no estado, visto que 42,8% dos atendidos são do interior, o que prejudica a proficiência das necessidades reais desses pacientes. A condução aplicada no HUBFS é semelhante aos trabalhos já realizados nos demais serviços do País, uma vez que a escassez de dados corrobora para a dificuldade na implantação de políticas públicas

relacionadas às DR nas diversas organizações de saúde. Portanto, torna-se imprescindível a realização de estudos adicionais para examinar os dados epidemiológicos, os parâmetros e os recursos destinados às Doenças Raras.

E-mail para contato: adlyasousa1@gmail.com