



## Trabalhos Científicos

**Título:** Doenças Raras Diagnosticadas Na Triagem Neonatal: Dados Da Rede Nacional De Doenças Raras

**Autores:** JÚLIA CORDEIRO MILKE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), AMANDA MARIA SCHMIDT (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), MARIANA LOPES DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), ANNANDA PINK HOLTZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), GABRIELLA ZANIN FIGHERA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), BETANIA PONCE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), SOFIA SIMONI ROSSI FERMO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), MONIQUE SARTORI BROCH (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), MILENA ARTIFON (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), ISADORA VIEGAS (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), CLÁUDIA FERNANDES LOREA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), MARCIA GIUSTI (INSTITUTO JÔ CLEMENTE), MARCIAL FRANCIS GALERA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MÜLLER), TATIANA AMORIM (APAE SALVADOR), VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO, FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO), DOMINGOS ALVES (FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO, UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), BIBIANA MELLO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), TÊMIS MARIA FÉLIX (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS (REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS)

**Resumo:** [INTRODUÇÃO] - A triagem neonatal (TN) é uma importante ferramenta para o diagnóstico precoce e tratamento oportuno de diversas doenças raras (DR), as quais possuem dados epidemiológicos restritos no Brasil. Por isso, em 2020, foi estabelecida a Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS), um consórcio de 40 centros brasileiros com objetivo de realizar um inquérito sobre DR. [OBJETIVOS] - Descrever dados epidemiológicos das DR com diagnóstico pela triagem neonatal. [METODOLOGIA] - Este trabalho faz parte do inquérito realizado pela RARAS. Foi realizada uma coleta retrospectiva de casos com diagnóstico ou suspeita de DR atendidos nos centros participantes entre 2018-2019. Dados foram coletados utilizando formulário padrão na plataforma REDCap. Casos com diagnóstico realizado na TN foram selecionados para este estudo. [RESULTADOS] - Dos 12.530 participantes da RARAS, 900 (7,18%) tiveram diagnóstico a partir da TN e eram naturais de todas as cinco regiões do Brasil: Sudeste (367, 42,38%), Centro-Oeste (226, 26,10%), Nordeste (169, 19,52%), Sul (60, 6,93%) e Norte (44, 5,08%). A maioria era do sexo feminino (599, 66,56%), de cor parda (431, 50,59%), com média de idade de 12,97 ( $\pm 10,54$ ) anos. 97,71% tinham diagnóstico confirmado, e em 93,01% dos casos a confirmação diagnóstica foi etiológica. O Sistema Único de Saúde foi o principal financiador do diagnóstico (793, 98,27%). Os diagnósticos prevalentes foram Fenilcetonúria (454), Hipotireoidismo congênito (145), Fibrose cística (117) e Hiperplasia adrenal congênita (87). A taxa de recorrência familiar foi de 12,20%, enquanto a de consanguinidade foi de 11,46%. A média de idade materna ao nascimento foi de 27,37 ( $\pm 7,04$ ) anos e, a paterna, de 30,66 ( $\pm 7,20$ ) anos. Internação prévia foi relatado em 201 (22,89%) casos, com uma média de 2,37 internações para cada participante, sendo o CID-10 E25 (Fenilcetonúria) o principal motivo da internação. A taxa de mortalidade foi de 0,34%, sendo a principal causa os distúrbios do metabolismo de aminoácidos de cadeia ramificada e do metabolismo dos ácidos graxos. [CONCLUSÃO] - A baixa taxa de mortalidade apresentada por este grupo populacional em relação à taxa de mortalidade infantil do Brasil em 2019 (1,33%), além do menor número médio de internações em relação ao número geral da RARAS (4,12), demonstram que o diagnóstico precoce por meio da TN é fundamental para uma melhoria no desfecho clínico e na qualidade de vida das pessoas com DR. Ademais, este grupo populacional apresentou uma taxa de consanguinidade superior ao dado geral da RARAS (6,4%) e aos dados do Brasil (1,6%), o que se justifica pelas doenças triadas terem, em sua maioria, herança autossômica recessiva.