



# Serviço de Referência em Triagem Neonatal de Mato Grosso do Sul: análise dos pacientes diagnosticados com doenças raras.

AUTORES: Liane de Rosso Giuliani<sup>1,2</sup>; João Pedro Ignácio Santos<sup>2</sup>; Michelly Zanchin<sup>1</sup>; Josaine Souza Palmieri Oliveira<sup>1</sup>; Cátia Santos Souza<sup>1</sup>; Leonardo Giuliani<sup>1</sup>; Adriana Milagres Saab<sup>1</sup>; Priscilla Duarte de Araujo<sup>1</sup>; Carolina Ribeiro de Miranda<sup>1</sup>; Thays da Silva Nogueira<sup>1</sup>; Fernanda Rodrigues Vieira<sup>1</sup>; Dayse Nágila de Souza Lima<sup>1</sup>; Francielli dos Santos Barbosa<sup>1</sup>; Gisele Saifert da Silva<sup>1</sup>; Juliana de Lima Lupion<sup>1</sup>

NOME DAS INSTITUIÇÕES: SRTN IPED APAE Campo Grande-MS<sup>1</sup>; FAMED/UFMS<sup>2</sup>

## INTRODUÇÃO:

A triagem neonatal(TN) é uma iniciativa de saúde pública de rastreio precoce de doenças em recém-nascidos, ligada à genética. Seu objetivo é o diagnóstico e início precoce de medidas que visem impedir ou remediar a evolução dessas patologias, de forma a reduzir a morbimortalidade. Dentre elas, há doenças raras(DR), que afetam menos de 65/100.000 indivíduos. Por sua baixa prevalência, há um subdiagnóstico das DR, e seu tratamento negligenciado. Entretanto, a evolução e maior alcance populacional TN mudou o cenário atual, tendo os serviços de referência em triagem neonatal(SRTN) responsáveis locais pela organização e fluxo do acompanhamento dos casos positivos. Em Mato Grosso do Sul, o IPED-APAE-Campo Grande é o SRTN, triando cerca de 36 mil RN/ano, com cobertura de 86%. As DR triadas são: Hiperplasia adrenal congênita(HAC), Hipotireoidismo congênito(HC), Fibrose cística(FC), Fenilcetonúria(PKU) e Deficiência de biotinidase(DB). Coletou-se dados dessas DR a partir da coleta prospectiva do RARAS(projeto financiado CNPq/MS), entre os anos de 2022 e 2024.

## OBJETIVO:

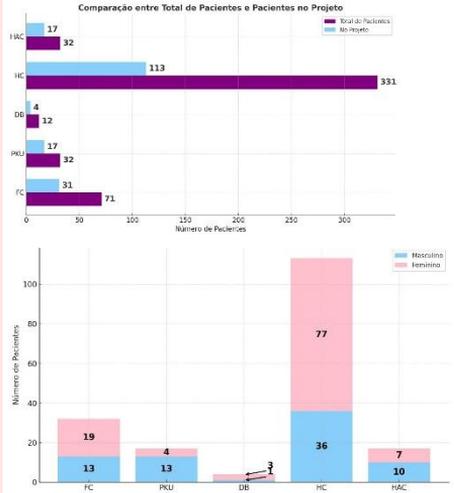
Analisar os pacientes identificados nesta amostra temporal quanto as características clínicas e comparar ao total de portadores de EIM triados nesse SRTN

## METODOLOGIA:

Os dados foram coletados pela revisão dos prontuários do IPED-APAE desde o início do programa. As variáveis observadas foram obtidas durante as consultas, a partir da coleta prospectiva do projeto RARAS entre 2022 e 2024, sendo elas: sexo, consanguinidade e recorrência familiar, e classe social.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO:

Observam-se os dados analisados:

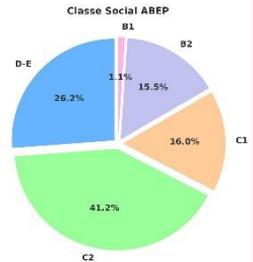


## Consanguinidade

PKU – 2 pacientes  
 HC - 4 pacientes.

## Recorrência familiar:

FC - 3 pacientes;  
 PKU - 4 casos;  
 HC - 18 pacientes  
 HAC - 9 casos



## CONCLUSÃO:

Portanto, os dados analisados refletem a relevância da TN às DR, incluindo os EIM, pelo precoce diagnóstico, anterior às manifestações clínicas, e reduzindo a probabilidade de prognósticos difíceis. Além da relevância do RARAS nesse âmbito, compreendendo o cenário nacional

## REFERÊNCIAS:

1- FÉLIX, Têmis Maria et al. Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 17, n. 1, p. 84, 2022.

2- BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. SECRETARIA DE ASSISTÊNCIA À SAÚDE. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal. 2002..