



UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA
COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA COM SERES HUMANOS

SERVIÇO PÚBLICO FEDERAL
MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO
UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA
RESIDÊNCIA MÉDICA EM NEUROLOGIA INFANTIL

RUAN BARROS DE OLIVEIRA

Doenças Raras e Saúde Pública: dados do serviço de Genética Médica em um Hospital
Universitário Federal

Uberlândia
2025

Ruan Barros de Oliveira

Doenças Raras e Saúde Pública: dados do serviço de Genética Médica em um Hospital
Universitário Federal

Trabalho de Conclusão de Residência
apresentado à Faculdade de Medicina da
Universidade Federal de Uberlândia
como requisito parcial para obtenção do
título de especialista.

Area de concentração: Neurologia
pediátrica

Orientador: Me. Luiz Roberto da Silva

Coorientador: Dra Paula Cristina Batista
de Faria Gontijo

Uberlândia

2025

Ruan Barros de Oliveira

Doenças Raras e Saúde Pública: dados do serviço de Genética Médica em um Hospital
Universitário Federal

Trabalho de Conclusão de Residência
apresentado à Faculdade de Medicina da
Universidade Federal de Uberlândia
como requisito parcial para obtenção do
título de especialista.

Área de concentração:

Uberlândia, 10 de Novembro de 2025

Banca Examinadora

Me. Luiz Roberto da Silva

Dra. Nívea Macedo Oliveira Morales

Dra. Érica Rodrigues Mariano de Almeida Rezende

AGRADECIMENTOS

Chegar até aqui foi uma jornada intensa, repleta de aprendizados, desafios e crescimento pessoal e profissional. A realização desta residência em Neuropediatria não teria sido possível sem o apoio e a colaboração de muitas pessoas, às quais sou profundamente grato.

Agradeço, antes de tudo, à minha família, por todo amor, apoio incondicional e por sempre acreditarem no meu caminho. À Mariana, minha namorada, pelo carinho, paciência e companheirismo nos momentos mais difíceis e pelas palavras de incentivo que tantas vezes me deram forças para continuar.

À Dra. Nívea, meu reconhecimento e gratidão por sua liderança firme e acolhedora, que foi essencial para nossa formação. Ao Dr. Luiz, meu orientador, agradeço pela dedicação, orientação cuidadosa e pelas valiosas contribuições ao longo deste trabalho. À Dra. Paula, minha coorientadora, muito obrigado pelo apoio e por compartilhar seus conhecimentos com tanta generosidade.

Agradeço à Universidade Federal de Uberlândia, instituição que me acolheu e proporcionou uma formação de excelência. Aos demais preceptores da Neuropediatria, minha sincera gratidão pelo ensino comprometido, pela paciência e por contribuírem de maneira significativa para minha formação profissional e pessoal.

A todos vocês, meu muito obrigado.

RESUMO

Este estudo descritivo teve como objetivo analisar os atendimentos ambulatoriais em genética médica realizados no Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Uberlândia (HC-UFU), entre 2003 e 2022, com foco em condições de origem genética classificadas como doenças raras. Foram excluídos os pacientes com Síndrome de Down e os que não apresentaram diagnóstico genético confirmado. A análise envolveu dados coletados em registros institucionais e categorizados em quatro linhas de cuidado: erros inatos do metabolismo, anomalias congênitas, aconselhamento genético e neurogenética. Os resultados demonstraram crescimento progressivo no número de atendimentos ao longo do período, apesar de interrupções pontuais, como a ocorrida entre 2013 e 2015 e a queda em 2020 devido à pandemia de COVID-19. O pico de atendimentos ocorreu em 2017. A estruturação dos atendimentos em linhas de cuidado específicas a partir de 2011 refletiu maior organização e alinhamento com a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A discussão destaca os principais desafios enfrentados no diagnóstico e tratamento dessas condições, como a escassez de recursos, desigualdades regionais e dificuldades na incorporação de terapias de alto custo ao SUS, além do aumento da judicialização da saúde. O estudo aponta a importância do HC-UFU como referência emergente no atendimento a doenças raras e a necessidade de políticas públicas mais equitativas e sustentáveis. Conclui-se que a sistematização e análise contínua dos dados são fundamentais para o planejamento e aprimoramento dos serviços, além de fornecerem subsídios para futuras pesquisas e formulação de estratégias que ampliem o acesso ao diagnóstico precoce e tratamentos adequados. O trabalho preenche uma lacuna na literatura nacional ao apresentar dados quantitativos longitudinais sobre atendimentos em genética médica em um hospital público federal do interior do país.

ABSTRACT

This descriptive study aimed to analyze outpatient genetics medical attendances conducted at the the Clinical Hospital of the Federal University of Uberlandia (HC-UFU) from 2003 to 2022, focusing on conditions of genetic origin classified as rare diseases. Patients with Down syndrome and those without a confirmed genetic diagnosis were excluded. The analysis involved data collected from institutional records and categorized into four lines of care: inborn errors of metabolism, congenital anomalies, genetic counseling, and neurogenetics. The results demonstrated progressive growth in the number of attendances over the period, despite punctual interruptions, such as those occurring between 2013 and 2015, and a decline in 2020 due to the COVID-19 pandemic. The peak in attendances occurred in 2017. The structuring of attendances into specific lines of care starting in 2011 reflected greater organization and alignment with the National Policy for Comprehensive Care for People with Rare Diseases. The discussion highlights the main challenges faced in the diagnosis and treatment of these conditions, such as resource scarcity, regional inequalities, and difficulties in incorporating high-cost therapies into the SUS, as well as the increase in health judicialization. The study underscores the importance of HC-UFU as an emerging reference center for rare disease care and the need for more equitable and sustainable public policies. In conclusion, the systematization and continuous analysis of data are essential for planning and improving services, while also providing subsidies for future research and the formulation of strategies to expand access to early diagnosis and appropriate treatments. This work fills a gap in the national literature by presenting longitudinal quantitative data on genetics medical attendances in a federal public hospital located in the interior of the country.

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

ANVISA	Agência Nacional de Vigilância Sanitária
CEP	Comitê de Ética em Pesquisa
CONITEC	Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias
EBSERH	Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares
HC	Hospital das Clínicas
HC UFU EBSERH	Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Uberlândia – Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares
MG	Minas Gerais (Estado Brasileiro)
MS	Ministério da Saúde
OMS	Organização Mundial da saúde
PCDTs	Protocolos Clínicos e Diretrizes terapêuticas
SETCOR	Setor de Contratualização e Regulação Assistencial
SRDR	Serviço de Referência em Doenças Raras
STF	Supremo Tribunal Federal
SUS	Sistema único de Saúde
UGIA	Unidade de Gestão da Informação Assistencial

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	10
1.1. O problema a ser estudado.....	11
1.1.1. Referente ao diagnóstico	11
1.1.2. Referente ao tratamento específico.....	12
1.2. Justificativa.....	14
1.2.1. Relevância	14
1.2.2. Impacto social.....	15
1.2.3. Contribuições futuras.....	15
1.3. Objetivo principal.....	15
1.3.2. Objetivos secundários.....	16
1.4. Hipóteses	16
2. METODOLOGIA.....	17
2.1. Delineamento.....	17
2.2. População a ser estudada	17
2.2.1. Critérios de exclusão	17
2.2.2. Critérios de inclusão	17
2.2.3. Amostragem	18
2.3. Local do estudo.....	18
2.4. Coleta de dados.....	18
2.5. Procedimentos	18
2.6. Avaliação dos dados	18
3. RESULTADOS	19
4. DISCUSSÃO	21
5. CONCLUSÃO.....	23
6. REFERÊNCIAS	24
7. ANEXOS	26

1. INTRODUÇÃO

O Brasil adota a definição de doenças raras da Organização Mundial de Saúde como doença que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos, o que equivale a 1,3:2.000.¹

O número total dessas doenças é estimado entre 6 a 8 mil, com grande diversidade de subtipos. A etiologia genética é aproximadamente 80% dos casos, enquanto os 20% restantes são doenças inflamatórias, infecciosas e autoimunes².

A análise de dados epidemiológicos disponibilizados pelo banco Orphadata/Orphanet, repositório global de informações sobre doenças raras, permitiu a estimativa da prevalência de 6.172 enfermidades, das quais aproximadamente 70% apresentam algum fator genético envolvido e, em igual proporção, o diagnóstico é realizado predominantemente na faixa etária pediátrica.³

Uma estimativa considerada conservadora e baseada em evidências indica que, a depender da localidade, entre 3,5% e 5,9% da população mundial é afetada por alguma doença rara, o que corresponde a aproximadamente 263 a 446 milhões de pessoas³. A portaria ministerial 199 de janeiro de 2014, instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprovou as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), além de instituir incentivos financeiros de custeio, constituindo-se em um marco no que se refere a políticas públicas na área da saúde. Trata-se de um plano nacional que vem sendo implementado com o objetivo de diminuir a morbimortalidade dessas doenças e melhorar o atendimento aos pacientes no sistema público de saúde⁴.

Desde a publicação desta portaria, 36 centros especializados em doenças raras foram habilitados, porém, esse processo tem sido lento e concentrado nas maiores cidades do país⁵. A figura 1, mostra a linha do tempo no estabelecimento da política de doenças raras no Brasil⁶.

Figura 1 – Cronograma da política de doenças raras no Brasil



Fonte: Fonte: Félix, Oliveira, Horovitz, 2024.

Em maio de 2025, a 78ª Assembleia Mundial da Saúde aprovou oficialmente a Resolução sobre Doenças Raras, marcando um avanço histórico para a comunidade global que vive com essas condições⁷. Esta resolução, adotada por 41 Estados Membros da Organização Mundial da Saúde (OMS), representa um compromisso internacional com a promoção da equidade, visibilidade e inclusão das cerca de 300 milhões de pessoas afetadas por doenças raras no mundo. O documento reconhece a importância de integrar as doenças raras nas agendas de saúde pública, fortalecendo sistemas de saúde, promovendo acesso ao diagnóstico e tratamento, e incentivando a pesquisa e a cooperação internacional no tema. A adoção desta resolução reforça a urgência de sua implementação em nível nacional e regional, oferecendo uma base política sólida para o desenvolvimento de estratégias públicas voltadas às doenças raras⁷.

1.1. O problema a ser estudado

1.1.1. Referente ao diagnóstico

O primeiro grande desafio em doenças raras é o obter o diagnóstico clínico e etiológico das milhares de enfermidades, considerando todas as variantes envolvidas em uma determinada condição, sua diversidade de apresentação clínica e novas condições que vêm sendo descritas. A inexistência de grande número de casos documentados na literatura para muitas delas, a escassez de serviços e de profissionais qualificados e a

difficuldade de acesso da população a esses serviços no SUS, em um país de dimensões continentais tal como é o Brasil, somadas à extrema heterogeneidade nos aspectos socioeconômico e culturais, constituem os primeiros obstáculos a ser superado.

Soma-se a esse desafio a complexidade das manifestações clínicas e sua natureza predominantemente genética, o que exige, além da propedêutica usual empregada nas doenças comuns, a utilização de ferramentas laboratoriais de alta complexidade tecnológica para estabelecer ou confirmar as hipóteses diagnósticas.

Apesar da incorporação no SUS do sequenciamento de exoma no final do ano 2019, sua oferta ainda é restrita a poucos serviços, resultando em acesso desigual no país⁸. Trata-se de um teste molecular de alto rendimento particularmente útil no contexto das doenças raras, pois possibilita a detecção simultânea de milhares de variantes em genes codificadores, permitindo o diagnóstico de condições heterogêneas, frequentemente causadas por mutações em diferentes genes, e reduzindo substancialmente o tempo e os custos associados à investigação clínica tradicional.

1.1.2. Referente ao tratamento específico

A gestão de doenças raras através de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas no SUS (PCDTs) é um grande avanço, porém, a incorporação de novas tecnologias para tratamento dessas doenças, com a administração de *medicamentos órfãos*, ou seja, aqueles endereçados às doenças raras, está sendo implementado com muitas dificuldades porque esbarra na morosidade de aprovação pelos órgãos regulatórios representados no Brasil pela Agência de Vigilância Sanitária (Anvisa), e na apreciação dos produtos pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (Conitec), a qual avalia, faz consultas públicas e emite pareceres, não havendo garantias de que um parecer favorável seja automaticamente incluído no SUS, ficando sua inclusão sob decisão soberana do Ministério da Saúde.

A maioria das famílias fica desesperada e, por isso, recorre ao doloroso caminho da judicialização, que é, em si, uma questão conflitiva: de um lado, estão os pacientes com doenças raras, que necessitam de medicamentos de alto custo; do outro, o sistema de saúde, com recursos considerados limitados para atender a toda a demanda.

Dados do Supremo Tribunal Federal (STF) mostram que, no ano de 2020, foram registradas 21 mil novas ações judiciais relacionadas à saúde ao mês, e no ano de 2024,

aumentou para 61 mil ao mês. O total anual teve um aumento de 72,9%, elevando-se de 347 mil em 2020 para 600 mil em 2024⁹.

Em nota, o Ministério da Saúde informou que, embora a judicialização seja uma via importante, considerando casos em que o direito à saúde ou as políticas públicas não são acessadas, a judicialização tem gerado deslocamento de grandes recursos destinados a políticas amplas, para acesso individual a medicamentos de alto custo que, em muitos casos, ainda não possuem benefícios clínicos comprovados¹⁰.

Um balanço do ministério da saúde aponta que, desde 2023, foram incorporadas 46 novas tecnologias no SUS: 15 para doenças raras, 11 para oncologia, 09 para doenças infecciosas, 07 para doenças crônicas não transmissíveis e 04 para outras condições¹⁰.

A proposta do Ministério da Saúde sobre o tema foi apresentada em maio de 2024, a pedido do STF, e foi elaborada em parceria com o Conselho Nacional de Secretários de Saúde (Conass) e o Conselho Nacional de Secretarias Municipais de Saúde (Conasems).

No dia 17 de outubro de 2024, o STF determinou que medicamentos não ofertados pelo SUS não poderiam mais ser obtidos por via judicial. De acordo com a medida, que trata da judicialização na saúde, a concessão judicial poderá até ocorrer para medicamentos registrados na Anvisa e ainda não incorporados ao SUS, desde que sejam comprovados seis requisitos de forma cumulativa, apresentados a seguir:

- I - Que o medicamento seja negado pelo órgão público responsável.
- II - Que a decisão da Conitec pela não-inclusão do medicamento nas listas do SUS seja ilegal, que não haja pedido de inclusão ou que haja demora excessiva na sua análise.
- III - Que não haja outro medicamento disponível na lista do SUS capaz de substituir o solicitado.
- IV - Que haja evidência científica sobre segurança e eficácia do remédio.
- V - Que o remédio seja indispensável para o tratamento da doença.
- VI - Que o solicitante não tenha condições financeiras para comprar o remédio.

Para a então Ministra da Saúde, Nísia Trindade, a medida considera os ritos e as instâncias do SUS, ou seja, o papel da Anvisa, da Conitec e a estrutura interfederativa, responsável pela gestão da política de saúde, e arremata. Conforme seu relato:

O direito à saúde e o dever de Estado brasileiro de provê-lo são preceitos constitucionais inadiáveis que sempre devem ser atendidos. Mas nós precisamos garantir esses direitos de forma sustentável e efetiva para que o sistema de saúde possa beneficiar a população, se fortalecendo na sua resiliência e capacidade de enfrentar emergências cada vez mais frequentes¹⁰.

1.2. Justificativa

1.2.1. Relevância

Conforme exposto, os desafios que o paciente com doenças raras e suas famílias enfrentam são inúmeros, desde a busca do diagnóstico, que se apresenta como uma jornada exaustiva entre diversos profissionais, muitas vezes com execução inapropriada de exames caros, desconfortáveis e de difícil acesso, até a obtenção de um diagnóstico preciso, especialmente antes do advento dos testes genéticos moleculares.

São doenças crônicas de grande impacto na qualidade de vida das pessoas afetadas, com potencial para resultar em deficiências e deficiências diversas, com alto índice de comorbidades associadas que podem resultar em internações prolongadas, grande sofrimento e óbito precoce, especialmente na infância.

Há necessidade, entretanto, de discutir as questões éticas e legais do financiamento público das drogas órfãs as quais são de altíssimo custo, para o tratamento de doenças genéticas raras, utilizando as ferramentas da bioética, em especial o princípio da proteção, aplicável a indivíduos e populações vulneráveis.

Com base neste princípio, e considerando o contexto normativo constituído pelo Sistema Único de Saúde (SUS), argumenta-se sobre a obrigação constitucional do Estado em prover políticas públicas que assistam o indivíduo portador de uma doença genética¹¹.

Relatar dados provenientes de um hospital público federal situado no interior do país nesta área, é de grande relevância científica e social, pois permite a análise crítica e comparativa com realidades observadas em hospitais de outras regiões, frequentemente marcadas por recursos econômicos e tradição acadêmica próprios.

Ao evidenciar especificidades regionais, tais dados poderão contribuir de forma decisiva para o desenvolvimento de políticas públicas mais equitativas, sensíveis ao

contexto local e alinhadas às reais necessidades da população atendida pelo hospital em questão.

1.2.2. Impacto social

Espera-se que os dados relatados auxiliem os gestores no estabelecimento de prioridades no atendimento, norteados o direcionamento dos investimentos, equalizando com as demais demandas em saúde, e fundamentalmente chamando a atenção para inclusão dos pacientes com doenças raras no sistema público de saúde.

A otimização dos potenciais desses pacientes a partir do melhor cuidado em saúde, deverá ser encarada como investimento e não como custo, podendo resultar em sua melhor qualificação profissional, inserção no mercado de trabalho e nos demais espaços sociais, impactando positivamente na sociedade.

1.2.3. Contribuições futuras

À medida que novas ações de saúde forem implementadas, baseadas no conhecimento gerado pela experiência aqui relatada, elas poderão servir como parâmetros para a avaliação de iniciativas inovadoras. Por exemplo, a ampliação dos programas de triagem neonatal poderá possibilitar diagnósticos e intervenções precoces, encurtando a jornada dos pacientes e promovendo mudanças significativas na história natural dessas doenças.

Assim, os dados divulgados dos pacientes atuais, que não tiveram a oportunidade de receber cuidados diferenciados, ao exibirem suas deficiências e sofrimentos, servirão no futuro como referencial que, além de guiar o tratamento dos novos indivíduos com a mesma enfermidade, ampliará o conhecimento na medida em que transforma a história natural de determinada condição clínica.

1.3. Objetivo principal

Este trabalho teve como objetivo analisar os dados dos atendimentos ambulatoriais em genética médica, do Hospital de Clínicas de Uberlândia (HC) – Rede Ebserh e proporcionar conhecimento para o estabelecimento de políticas de saúde pública endereçadas às doenças raras, no contexto brasileiro.

1.3.1. Objetivos secundários

Os desfechos secundários incluíram a análise das ações nos diferentes setores da instituição, percorrendo serviços de registro, estatística, nosologia e plataformas específicas, explorando as ferramentas informatizadas disponíveis e, dessa forma, promovendo o ensino, a assistência e a pesquisa.

1.4. Hipóteses

Para esse projeto não foram formuladas hipóteses.

2. METODOLOGIA

2.1. Delineamento

Trata-se de um estudo descritivo, não analítico, cujos dados poderão subsidiar pesquisas posteriores de caráter analítico, sejam intervencionistas ou observacionais, retrospectivos ou prospectivos. O conhecimento gerado neste estudo ficará disponível para relatos e série de casos, bem como para avaliação de resultados de intervenções por terapia de reposição enzimática, dietoterapia ou utilização de medicamentos órfãos, desde que esses estudos sejam aprovados pelo CEP - Comitê de Ética em Pesquisas com Seres Humanos da Universidade Federal de Uberlândia, quando necessário.

2.2. População a ser estudada

Foram coletados e analisados os dados registrados no setor de Contratualização e Regulação Assistencial (SETCOR), na Unidade de Gestão da Informação Assistencial (UGIA) do Hospital de Clínicas de Uberlândia (HC) – Rede Ebserh entre os anos de 2003 a 2022, referentes aos atendimentos realizados no Serviço de Genética Médica.

2.2.1. Critérios de exclusão

Foram excluídos do total de pacientes, aqueles com Síndrome de Down, uma vez que esses pacientes embora manifestem condição determinada geneticamente, têm prevalência estimada em aproximadamente 1:800, não sendo, portanto, considerados como afetados por doença rara, de acordo com o critério da OMS.

Os pacientes avaliados que não manifestaram evidências de doença genética, também foram excluídos do estudo.

2.2.2. Critérios de inclusão

Foram incluídos todos os pacientes que se encaixavam em critérios clínicos, bioquímicos ou mediante testes citogenéticos e/ou moleculares para o estabelecimento do diagnóstico de condição médica de causa genética.

2.2.3. Amostragem

A amostra é constituída por pacientes atendidos de 2003 a 2012 cadastrados no segmento de Genética Médica Geral, adicionados aos atendidos de 2013 a 2022 os quais foram distribuídos nas seguintes categorias: deficiência intelectual/neurogenética, anomalias congênitas ou de manifestação tardia, erros inatos do metabolismo e aconselhamento genético.

2.3. Local do estudo

Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Uberlândia (HC) – Rede Ebserh.

2.4. Coleta de dados

Os dados foram coletados em planilhas disponibilizadas pelo setor de Contratualização e Regulação Assistencial, conforme descrito anteriormente.

2.5. Procedimentos

Foram confeccionados gráficos e tabelas em planilhas Excel a partir dos dados coletados e analisados. Não foram realizadas intervenções, incluindo testes laboratoriais genéticos, aplicação de questionários, entrevistas ou administração de medicamentos.

2.6. Avaliação dos dados

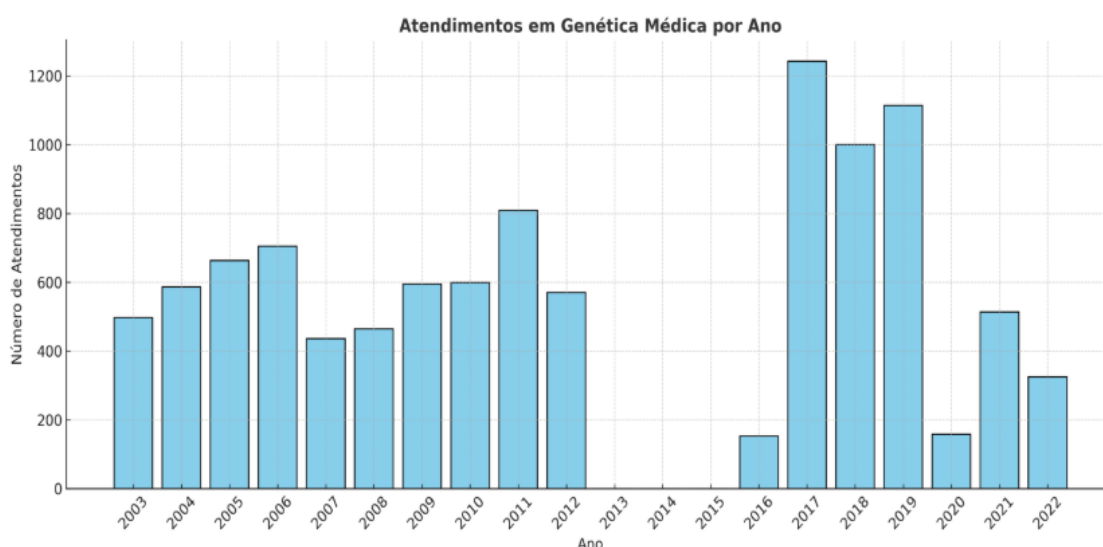
Trata-se de pesquisa descritiva, não analítica; portanto, não foram realizadas associações, comparações entre grupos, correlações, análises de regressão, análises de sobrevida ou outros testes inferenciais.

3. RESULTADOS

Entre os anos 2003 a 2022, foram realizados 10.430 atendimentos em Genética Médica, excluídos os pacientes com Síndrome de Down e aqueles para os quais não foi identificada uma condição clínica de etiologia genética, conforme mostrado na Figura 2.

Figura 2 – Número de atendimentos realizados em Genética Médica por ano.

Atendimentos em Genética Médica por Ano

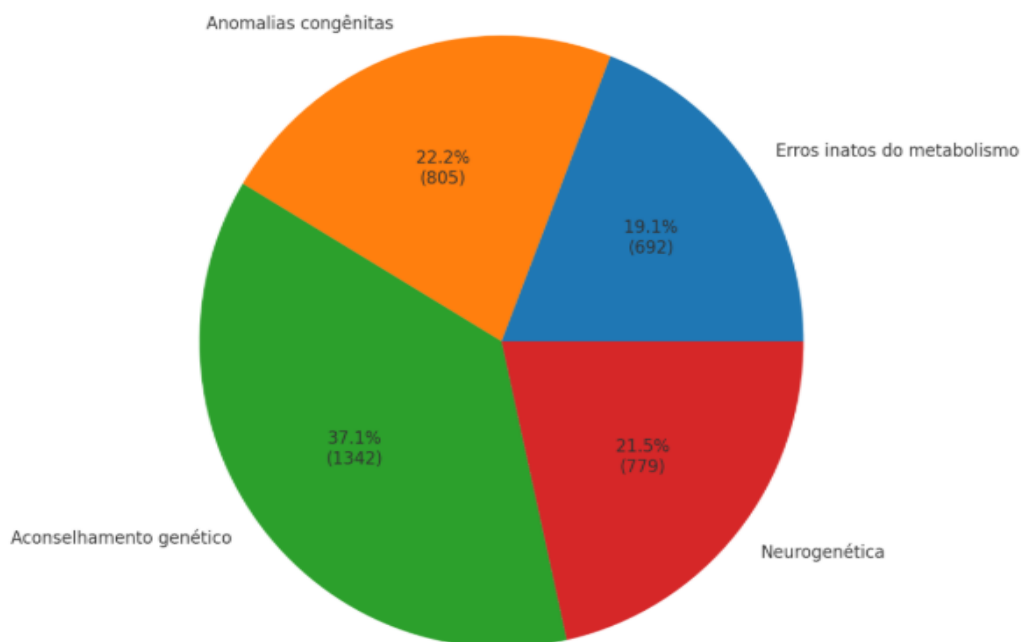


Fonte: Autoria própria (2025).

A Figura 3 apresenta a distribuição dos atendimentos nas quatro categorias, e a Tabela 1 (Anexo 1) mostra esses dados discriminados por ano. Ressalta-se que os números correspondem às consultas realizadas e não ao número de pacientes atendidos, considerando que a maioria foi atendida mais de uma vez em consultas de retorno.

Até o ano 2010, todos os atendimentos foram registrados de forma unificada na categoria de Genética Médica. A partir de 2011, os atendimentos passaram a ser distribuídos em quatro linhas de cuidado quais sejam: erros inatos do metabolismo ($n = 692$), anomalias congênitas ($n = 805$), aconselhamento genético ($n = 1342$) e neurogenética ($n = 779$), conforme figura 3.

Figura 3 – Distribuição de distribuição de atendimentos por categoria.



Fonte: Autoria Própria (2025).

Entre 2013 a 2015, os pacientes foram temporariamente atendidos por outros profissionais não geneticistas, não constando nos registros da Genética Médica, retornando ao serviço a partir de 2016. Em 2020, observou-se uma queda expressiva no número de atendimentos ($n = 158$) devido às restrições impostas pela pandemia de COVID-19.

Os dados demonstram um crescimento progressivo ao longo da série histórica, com destaque para 2017, que apresentou o maior número de atendimentos em um único ano ($n = 1242$).

4. DISCUSSÃO

O presente estudo descritivo, dos atendimentos realizados no Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Uberlândia, no período de 2003 a 2022, evidencia a crescente demanda por cuidados especializados em doenças raras no contexto do sistema público de saúde brasileiro. Observou-se um aumento progressivo no número de consultas, refletindo tanto a ampliação da capacidade de atendimento quanto uma maior conscientização e encaminhamento dos pacientes com suspeita de condições genéticas.

A segmentação dos atendimentos a partir de 2011 em linhas de cuidado específicas: erros inatos do metabolismo, anomalias congênitas, aconselhamento genético e neurogenética, contribuiu para uma melhor organização e direcionamento dos recursos, alinhando-se às diretrizes da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Destaca-se a relevância dos erros inatos do metabolismo, que, embora representem uma parcela menor do total de atendimentos, são foco de avanços terapêuticos inovadores, como a terapia de reposição enzimática, outros medicamentos órfãos, suplementos e fórmulas dietéticas para condições específicas, reforçando a importância do diagnóstico precoce e do acompanhamento especializado.

A queda observada em 2020, atribuída às restrições impostas pela pandemia de COVID-19, evidencia a vulnerabilidade dos serviços de saúde especializados diante de crises sanitárias, o que pode ter impactado negativamente a jornada diagnóstica e o manejo clínico dos pacientes com doenças raras. Este fato ressalta a necessidade de estratégias de resiliência e adaptação dos serviços para garantir a continuidade do cuidado em situações adversas.

Os desafios apontados na introdução, como a dificuldade no diagnóstico etiológico, a desigualdade regional na oferta de testes genéticos e a morosidade na incorporação de tratamentos específicos no SUS, são corroborados pela experiência local, reforçando a urgência de políticas públicas que ampliem o acesso equitativo a tecnologias diagnósticas e terapêuticas. A judicialização da saúde, embora seja uma via legítima para garantir direitos, não pode ser a principal estratégia para o acesso a medicamentos de alto custo, sendo imprescindível o fortalecimento dos processos regulatórios e a transparência nas decisões de incorporação tecnológica.

O HC UFU EBSERH oferece atendimento em doenças raras em todos os seus cenários, incluindo ambulatorios de especialidades, enfermarias, unidades de

atendimento emergencial e materno-infantil. No ano de 2025 foi credenciado pela Secretaria Estadual de Saúde - MG, e está em processo de habilitação para Serviço de Referência em Doenças Raras (SRDR) junto ao Ministério da Saúde (MS).

Após uma extensa revisão nas principais bases de dados indexadas, como SciELO e PubMed, não foram identificados estudos brasileiros que apresentem dados quantitativos sobre o número de atendimentos em genética médica ambulatorial ou em serviços especializados para doenças raras, com demonstração desses indicadores ao longo do tempo, como este trabalho. Essa lacuna na literatura nacional evidencia a ausência de análises longitudinais que permitam monitorar a evolução desses atendimentos, o que reforça a relevância de investigações como a presente para mapear e compreender as demandas nessa área da saúde pública.

Por fim, acredita-se que este trabalho contribuiu para o conhecimento científico e para a construção de uma base estruturada sobre doenças raras no contexto do HC-UFU - EBSERH e do SUS, permitindo reconhecer e sistematizar os dados do serviço. Essa organização das informações poderá subsidiar futuras pesquisas analíticas e intervenções clínicas, avaliando o impacto de novas implementações em diagnóstico, terapêutica e programas de triagem, fortalecendo o cuidado aos pacientes e a efetivação de políticas públicas no Brasil.

5. CONCLUSÃO

O estudo evidenciou crescimento da demanda por atendimentos em Genética Médica no Hospital de Clínicas da UFU entre 2003 e 2022, destacando a importância da distribuição em linhas de cuidado para melhor organização e direcionamento dos recursos. A continuidade do registro sistemático e da análise crítica dos dados é fundamental para o aprimoramento do atendimento em genética médica e para a efetivação dos direitos das pessoas com doenças raras no Brasil. Além disso, os resultados fornecem subsídios relevantes para gestores e políticas públicas, com potencial para aprimorar a qualidade do atendimento, reduzir morbimortalidade e promover a inclusão social de pacientes com doenças raras.

Como investigações futuras sugere-se a realização de estudos analíticos que avaliem o impacto de novas implementações em diagnóstico, terapêutica e programas de triagem para pacientes com doenças raras, assim como análises comparativas com outros centros de referência do país. Também será importante avaliar, em estudos posteriores, o efeito do recente credenciamento do Hospital de Clínicas da UFU como serviço de referência em doenças raras, verificando se essa conquista refletirá na ampliação do acesso ao diagnóstico, no aumento do número de atendimentos e no fortalecimento da produção de conhecimento científico, consolidando a instituição como referência regional e nacional.

6. REFERÊNCIAS

1. São Paulo (Estado). Secretaria do estado de saúde. Nota técnica - doenças raras [internet]. s/d. [citado 2025 out 11]. Disponível em: <https://www.saude.sp.gov.br/ses/perfil/profissional-da-saude/areas-tecnicas-da-sessp/doencas-raras/nota-tecnica>
2. Ministério dos Direitos Humanos e da Cidadania. Entendendo as doenças raras [Internet]. Brasília: Ministério dos Direitos Humanos e da Cidadania; 2022 [citado 2025 out 11]. Disponível em: <https://www.gov.br/mdh/pt-br/navegue-por-temas/pessoa-com-deficiencia/doencas-raras/entendendo-as-doencas-raras>
3. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet.* 2020;28(2):165–73.
4. Brasil. Ministério da Saúde. 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; institui incentivos financeiros de custeio [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2014 [citado 2025 out 11]. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html
5. Brasil. Ministério da Saúde. Conheça os serviços de cuidados especializados para doenças raras no SUS [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2025 [citado 2025 out 4]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2025/fevereiro/conheca-os-servicos-de-cuidados-especializados-para-doencas-raras-no-sus>
6. Félix TM, Oliveira BM, Horovitz DDG. Building a national policy for rare disease in Brazil. *J Community Genet.* 2024;16(4):389–96. doi:10.1007/s12687-024-00732-9
7. Organização Mundial da Saúde. First-ever rare diseases resolution underscores equity and inclusion [Internet]. 78th World Health Assembly – Daily update: 24 May 2025. Geneva: OMS; 2025 [citado 2025 out 11]. Disponível em: <https://www.who.int/news/item/24-05-2025-seventy-eighth-world-health-assembly---daily-update--24-may-2025>
8. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 18, de 27 de março de 2019. Inclui o sequenciamento completo do exoma para investigação etiológica de deficiência intelectual no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2019 [citado 2025 out 11]. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/bvsms-upload-hci/saudelegis/sctie/2019/prt0018_29_03_2019.html
9. Brasil. Secretaria de Comunicação Social. Acordo sobre judicialização da saúde contempla tratamentos de doenças raras desde que sejam eficazes e seguros [Internet]. Brasília: SECOM; 2024 [citado 2025 out 11]. Disponível em: <https://www.gov.br/secom/pt-br/fatos/brasil-contra-fake/noticias/2024/10/acordo-sobre-judicializacao-da-saude-contempla-tratamentos-doencas-raras-desde-que-sejam->

eficazes-e-seguros

10. Brasil. Ministério da Saúde. Judicialização: no STF, ministra Nísia afirma: “esse é um marco para o Brasil e para o SUS” [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2024 [citado 2025 out 11]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2024/outubro/judicializacao-no-stf-ministra-nisia-afirma-esse-e-um-marco-para-o-brasil-e-para-o-sus>
11. Boy R, Schramm FR. Bioética da proteção e tratamento de doenças genéticas raras no Brasil: o caso das doenças de depósito lisossomal. Cad Saúde Pública. 2009;25(6):1276–84.

ANEXOS

ANEXO 1 – Distribuição anual dos atendimentos em Genética Médica de 2003 a 2022.

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE UBERLÂNDIA
SETOR – SETOR DE CONTRATUALIZAÇÃO E REGULAÇÃO ASSISTENCIAL
UGIA – UNIDADE DE GESTÃO DA INFORMAÇÃO ASSISTENCIAL
PACIENTES ATENDIDOS PELO PROFISSIONAL LUIZ ROBERTO DA SILVA

ANO	RECUROS	EQUIPE	Total
2003	1.587	GENETICA MEDICA	497
	Total		497
2004	1.587	GENETICA MEDICA	586
	Total		586
2005	1.587	GENETICA MEDICA	663
	Total		663
2006	1.587	GENETICA MEDICA	705
	Total		705
2007	1.587	GENETICA MEDICA	436
	Total		436
2008	1.587	GENETICA MEDICA	464
	Total		464
2009	1.587	GENETICA MEDICA	595
	Total		595
2010	1.587	GENETICA MEDICA	599
	Total		599
2011	1.587	GENETICA MEDICA	796
	4.561	ERROS INATOS METABOLISMO	9
	4.562	SINDROME DE DOWN	4
	Total		809
2012	1.587	GENETICA MEDICA	462
	5.074	SINDROME DE DOWN	32
	5.075	NEUROGENÉTICA	56
	5.076	ERROS INATOS DO METABOLISMO	20
	Total		570
2016	2.544	ANOMALIAS CONGENITAS	153
	Total		153
2017	8.246	ACONSELHAMENTO GENETICO	120
	8.247	SINDROME DE DOWN	151
	8.248	ANOMALIAS CONGENITAS	138
	8.249	NEUROGENETICA	102
	8.250	ERROS INATOS DO METABOLISMO	87
	8.251	TERAPIA DE REPOSICAO ENZIMATICA	7
	2.544	ANOMALIAS CONGENITAS	63
	2.538	SINDROME DE DOWN	248
	2.542	ERROS INATOS DO METABOLISMO	147
	2.543	NEUROGENÉTICA	179
	Total		1.242
	8.246	ACONSELHAMENTO GENETICO	161
	8.247	SINDROME DE DOWN	216
	8.248	ANOMALIAS CONGENITAS	220
	8.249	NEUROGENETICA	189
	8.250	ERROS INATOS DO METABOLISMO	183
	8.251	TERAPIA DE REPOSICAO ENZIMATICA	1
	Total		1.000

2019	8.246	ACONSELHAMENTO GENETICO	238
	8.247	SINDROME DE DOWN	241
	8.248	ANOMALIAS CONGENITAS	206
	8.249	NEUROGENETICA	214
	8.250	ERROS INATOS DO METABOLISMO	215
	Total		1.114
2020	8.246	ACONSELHAMENTO GENETICO	42
	8.247	SINDROME DE DOWN	26
	8.248	ANOMALIAS CONGENITAS	20
	8.249	NEUROGENETICA	39
	8.250	ERROS INATOS DO METABOLISMO	31
	Total		158
2021	8.246	ACONSELHAMENTO GENETICO	473
	8.247	SINDROME DE DOWN	3
	8.248	ANOMALIAS CONGENITAS	5
	8.251	TERAPIA DE REPOSICAO ENZIMATICA	33
	Total		514
2022	8.246	ACONSELHAMENTO GENETICO	308
	8.251	TERAPIA DE REPOSICAO ENZIMATICA	17
	Total		325
Total			10430