

Serviço de Medicina Genômica



A Beneficência
Portuguesa
de São Paulo

Políticas Públicas para Doenças Raras e Autismo

Mesa 2 - Do diagnóstico ao tratamento: soluções tecnológicas para doenças raras

Dr. Mateus de Oliveira Torres

Médico assistente

Neurogenética

Doenças Raras

65 pessoas/100.000 indivíduos

ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.

80% das doenças raras


Etiologia genética

+7000 doenças consideradas raras



8% da população mundial

Manifestos clínicos diversos

Pouca frequência as unem (?)



Estudos internacionais recentes apontam que de **3,5 a 5,9% das pessoas em todo mundo** poderiam ser afetadas por alguma doença rara em algum momento de sua vida, o que equivaleria a uma estimativa entre **263 a 446 milhões de pessoas por todo planeta.**



~10%

Terapias específicas

<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras>

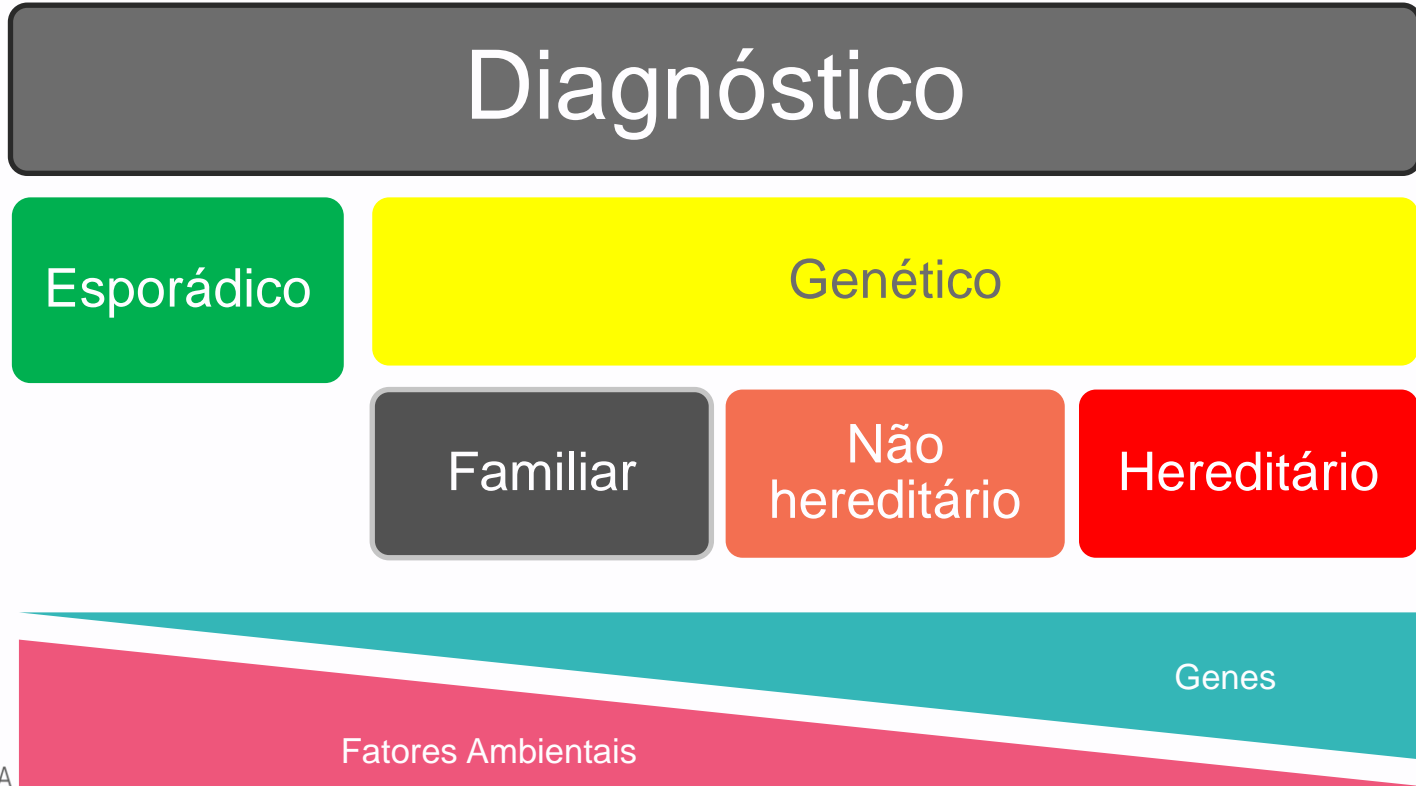
Serviço de Medicina Genômica

Identificação de indivíduos e famílias com **condição ou sob risco de doenças genéticas ou hereditárias** para estabelecer **estratégias de prevenção e seguimento**.

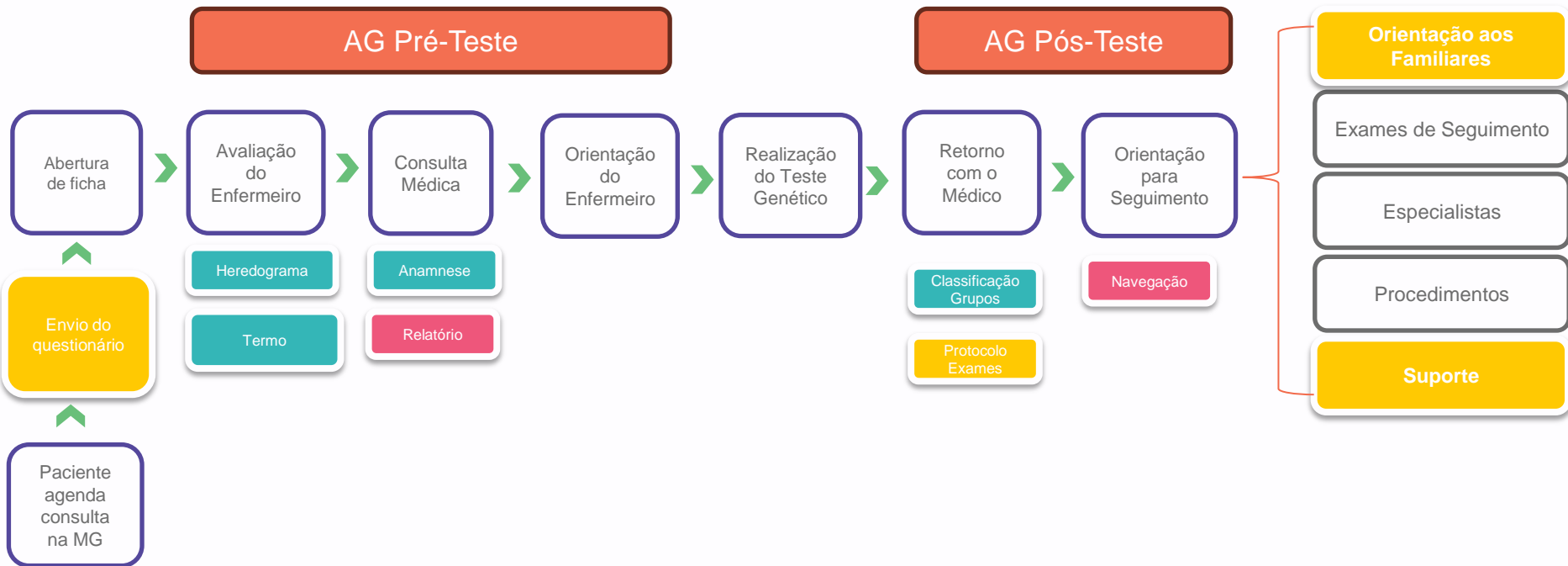
A investigação para o diagnóstico de risco se dá pela avaliação da **história de saúde pessoal e familiar**, exames laboratoriais e de imagem, e, quando indicado, **teste genético**.



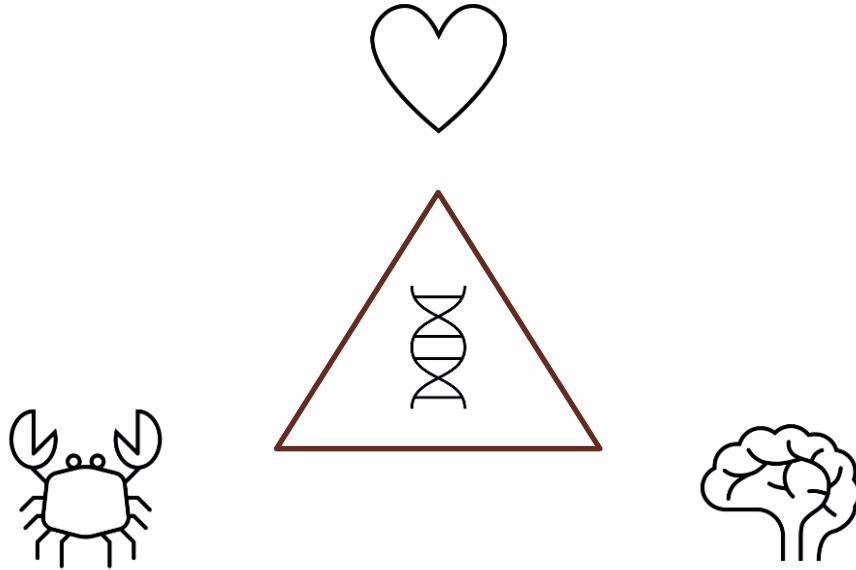
Diagnóstico de Risco para Doenças



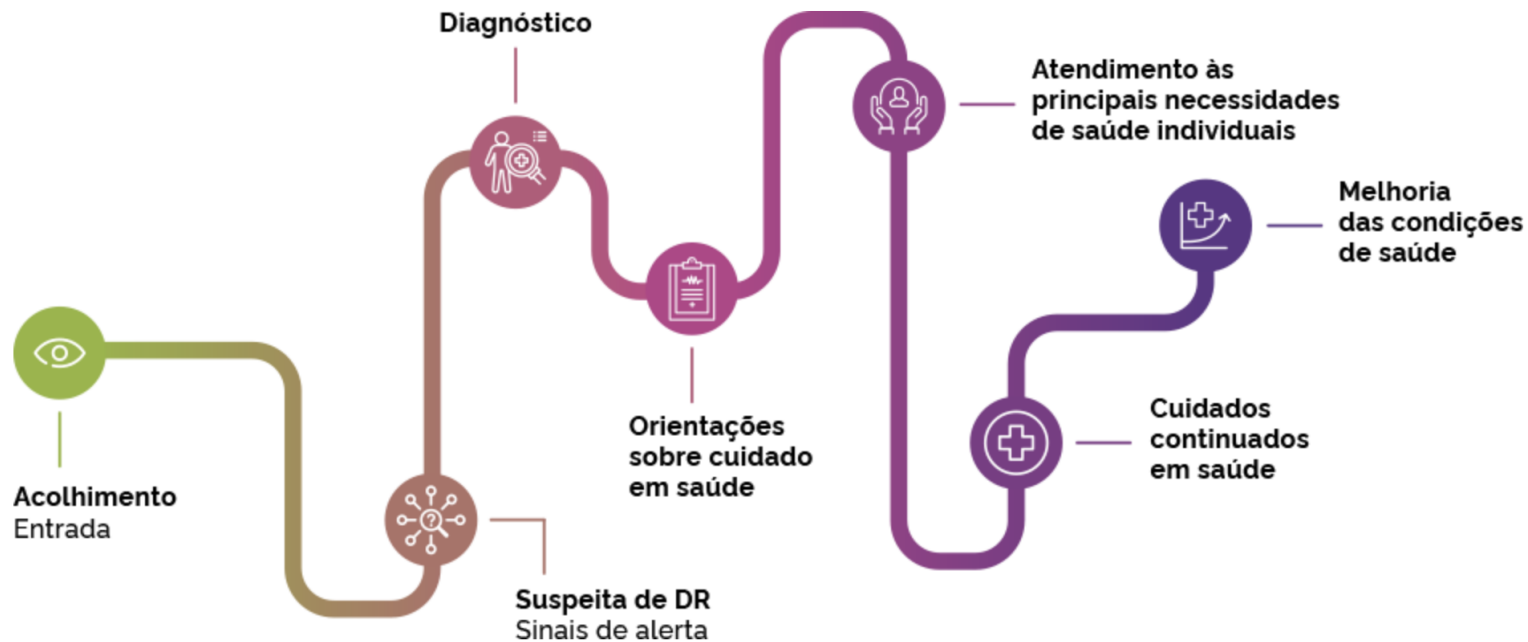
Fluxo

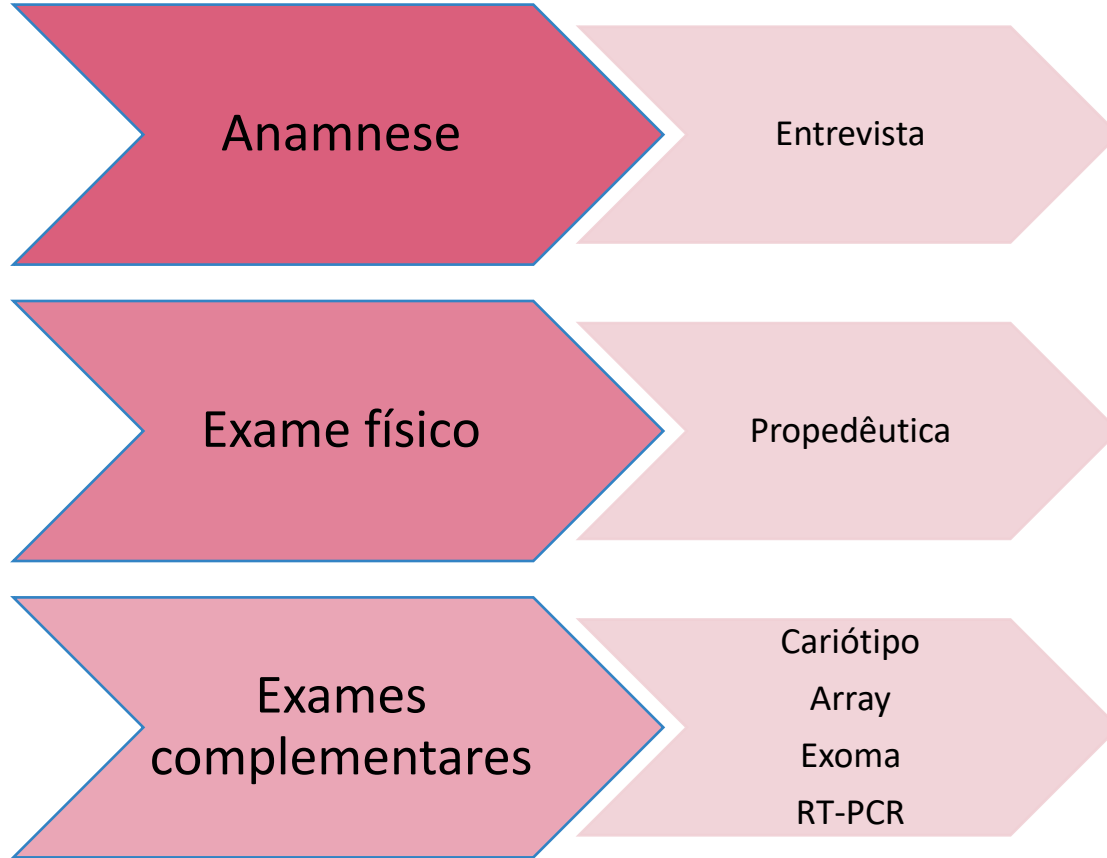
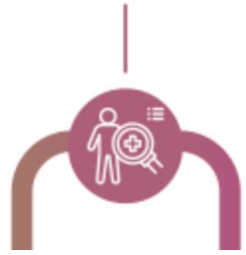


Serviço de Medicina Genômica



Jornada assistencial da pessoa com doença rara





Exames
complementares

Cariótipo
Array
Exoma
RT-PCR

CARIÓTIPO

5%

Martin & Ledbetter, 2017

ARRAY

20%

Shen et al., 2010

EXOMA

30-50%

Calleja-Pérez et al., 2019.

RT-PCR

~1-3%

Exames
complementares

Cariótipo
Array
Exoma
RT-PCR

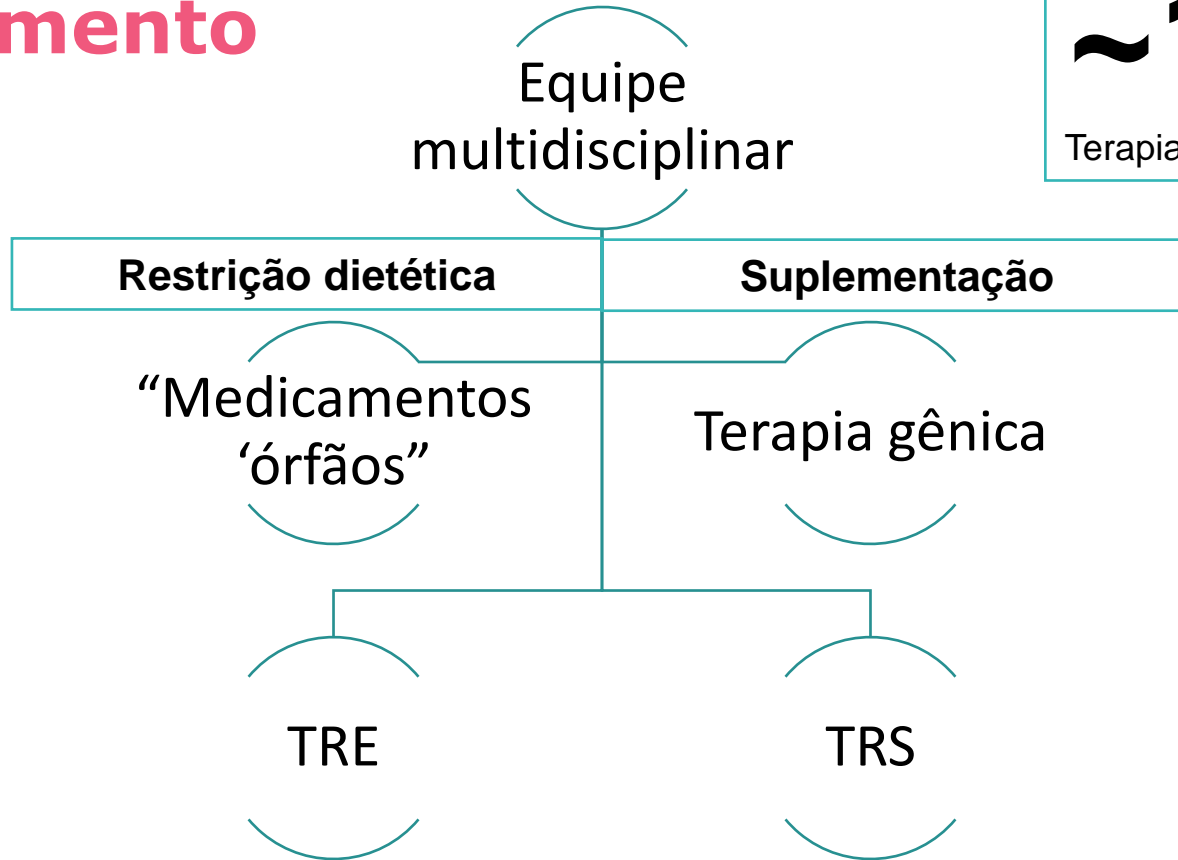
UM EXAME PARA TODOS?

EXOMA COM ANÁLISE DE CNV

30-50% + 19%

(Zhai et al., 2021).

Tratamento



~10%
Terapias específicas



"É tão manifesto que fica
secreto."



A Beneficência
Portuguesa
de São Paulo