

## DOENÇAS RARAS COM MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS NO BRASIL: DADOS DA REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS

de OLIVEIRA, Bibiana Mello<sup>1 2 3</sup>; SCHMIDT, Amanda Maria<sup>2 3</sup>; MILKE, Júlia Cordeiro<sup>1 2 3</sup>; dos SANTOS, Mariana Lopes<sup>1 2 3</sup>; SCHEIBE, Victória Machado<sup>2 3</sup>; ARTIFON, Milena<sup>2 3</sup>; FIGHERA, Gabriella Zanin<sup>2 3</sup>; PONCE, Betânia; HOLTZ, Annanda Pink<sup>2 3</sup>; NEIVA, Mariane<sup>3</sup>; BERNARDI, Filipe Andrade<sup>3</sup>; ALVES, Domingos<sup>3</sup>; FÉLIX, Têmis Maria<sup>1 2 3</sup>, RARAS, Rede Nacional de Doenças Raras.

1. Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS); 2. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA); 3. Rede Nacional de Doenças Raras.

**Introdução:** A Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS) é um consórcio de 40 centros públicos com objetivo de estabelecer um inquérito sobre doenças raras no Brasil. Na fase 1, foi realizada coleta retrospectiva dos casos atendidos em 2018-2019 com formulário padrão RedCap. **Objetivo:** Apresentar dados com enfoque nos sinais e sintomas neurológicos da RARAS. **Métodos:** Casos com HPO (*Human Phenotype Ontology*) classificados como anormalidades do sistema nervoso de acordo com *Phenomizer* foram selecionados. **Resultados:** Dos 11.319 registros na RARAS, 1.434 (10,0%) apresentaram sinais/sintomas neurológicos. Os casos são do Nordeste (n=403/28,1%), Centro-Oeste (n=155/10,8%), Sudeste (n=337/23,5%), Sul (n=304/21,2%) e Norte (n=92/6,4%). A média de idade foi 18,4 anos ( $\pm 15,6$ ) e 726 (50,6%) eram do sexo masculino. O diagnóstico foi confirmado em 670 casos e suspeito em 307. Para codificação de DR, terminologia Orpha foi usada em 328 casos (28,9%) e CID-10 em 143 (12,6%). Os diagnósticos mais frequentes foram Ataxia espinocerebelar tipo 3 (n=74), Neurofibromatose tipo 1 (n=64), e Esclerose tuberosa (n=37). Diagnóstico molecular foi realizado em 219 (19,3%) e bioquímico em 110 casos (9,7%). Os HPO mais registados foram: Convulsão (64,7%); Ataxia (11,4%); e Regressão do desenvolvimento (9,6%). Antecedentes familiares positivos foram observados em 34,0% e consanguinidade em 9,6%. Informações sobre tratamento específico foram registradas em 739 casos (51,5%) e em 43,4% internações prévias foram relatadas. Óbito ocorreu em 19 (1,7%) casos. **Conclusão:** Este estudo apresenta os primeiros dados nacionais brasileiros sobre sinais e sintomas neurológicos em indivíduos com DR, demonstrando a importância do trabalho em rede entre os serviços especializados. Será realizada continuação longitudinal e prospectiva deste projeto.

**Palavras-chave:** Doenças Raras; Sistema Único de Saúde (SUS); Doenças Genéticas; Doenças do Sistema Nervoso.