



**XXXIII SIC** SALÃO INICIAÇÃO CIENTÍFICA

<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2021: SIC - XXXIII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2021
<b>Local</b>	Virtual
<b>Título</b>	Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS)
<b>Autor</b>	JÚLIA CORDEIRO MILKE
<b>Orientador</b>	IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

**Título: Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS)**

**Autora: Júlia Cordeiro Milke**

**Orientadora: Ida Vanessa Doederlein Schwartz**

**Instituição de origem: Universidade Federal do Rio Grande do Sul**

**Justificativa:** No Brasil, doença rara (DR) é definida, pelo Ministério da Saúde, com base no critério da Organização Mundial da Saúde: doença com prevalência igual ou menor a 1,3 a cada 2.000 indivíduos ou 65 a cada 100.000 indivíduos. Em 2014, foi instituída a Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Brasil, objetivando contribuir para a redução da morbimortalidade e para a melhoria da qualidade de vida dos indivíduos, por meio de ações de promoção, prevenção, diagnóstico precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos. Contudo, dados epidemiológicos das DR no Brasil são escassos e, quando disponíveis, restringem-se a doenças específicas. **Objetivos:** Consolidar uma Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS), constituída por hospitais universitários (HU), Serviços de Referência em Doenças Raras (SRDR) e Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), com o objetivo de realizar um inquérito nacional acerca da epidemiologia, quadro clínico e recursos diagnósticos e terapêuticos, além dos custos empregados em indivíduos com DR no Brasil. **Metodologia:** SRDR, HU e SRTN foram convidados a participar do estudo. Estudo de inquérito populacional retrospectivo (2018-2019) e prospectivo com instrumento de coleta de dados utilizando protocolo padrão com dados sociodemográficos, aspectos clínicos e diagnósticos. **Resultados parciais:** Foi estabelecida a Rede RARAS, formada por 17 SRDR, 18 HU e 5 SRTN distribuídos em todas as regiões do Brasil. Formulário de coleta foi elaborado. Um estudo piloto com 5 centros foi realizado, sendo coletados 250 casos e o formulário validado. A coleta de dados retrospectivos de pacientes atendidos em 2018-2019 está em andamento, já havendo 5.289 casos incluídos. Os resultados obtidos a partir do estudo epidemiológico poderão impactar na política de saúde das DR, permitindo ampliação do acesso à informação, melhor alocação de recursos, melhor organização de serviços especializados e melhoria na qualidade de vida dos indivíduos com DR.