

## DESAFIO NO DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS PARA PESSOAS INVISÍVEIS À SOCIEDADE: UM RELATO DE CASO

<sup>1</sup>Tatiana Pontes Vieira

<sup>1</sup>Hanna Lopes Lima

<sup>1</sup>Centro universitário christus (unichristus), Fortaleza - CE

**Introdução:** A Amaurose Congênita de Leber (ACL) é uma doença genética autossômica recessiva, caracterizada por uma das formas mais graves de distrofia da retina, que inicia-se na infância. Sua incidência é de três para 100 mil nascidos. As primeiras alterações podem ser encontradas ao nascimento teste do olhinho alterado, seu curso da doença pode levar a deficiência visual grave, achados na fundoscopia são estreitamento de vasos e atrofia do nervo óptico. As doenças genéticas são problemas de saúde pública, mas pouco abordadas no que tange a saúde coletiva. **Objetivo:** Abordar dificuldade em diagnósticos de doenças raras em pacientes invisíveis à sociedade civil. **Relato de caso:** Paciente, sexo feminino, 16 anos, moradora de um lar adotivo, foi a consulta oftalmológica por queixa de perda visual. Relata que já procurou vários especialistas desde sua infância, sem sucesso no diagnóstico e tratamento. No exame físico a acuidade visual era de 20/400, com cegueira noturna, fotofobia e baixo nível de detalhamento visual. Médico solicitou teste genético, tomografia de coerência óptica (OCT) e eletrorretinograma, a fim de confirmar suspeita diagnóstica de ACL. **Discussão:** Além do desafio por ser uma doença debilitante e incapacitante, é intensificado por problemas de ordem prático-relacionais e burocrático-institucionais, como exemplo, Desconhecimento de médicos não geneticistas, longos períodos de espera para especialistas, dificuldades de transportes, exames complementares e o acesso ao medicamento. No contexto de demora ao acesso do serviço público, muitos pacientes acabam recorrendo a serviços particulares, gerando dívidas aos pacientes com rendas baixas. Atualmente, testes como o genético, no Brasil, custam em torno de 3.500 reais, sendo 2,7 vezes maior que o salário mínimo atual do Brasil e 5,8 vezes maior que a bolsa família. **Conclusão:** Tendo em vista o crescente espaço e destaque

**Realização:**



**Patrocínios:**



que a genética médica vem ganhando na prevenção, no diagnóstico e no tratamento de diversas doenças hereditárias, é de grande importância a busca por meios para viabilizar de forma mais eficiente e resolutive o acesso dos exames genéticos para a população em geral, a fim de possibilitar o melhor prognóstico possível para os pacientes portadores de síndromes genéticas.

### **REFERÊNCIAS:**

IRIART, J. A. B. et al.. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3637–3650, out. 2019.

SILVA, B. DE O. DA.. Principais achados em um paciente com diagnóstico de Amaurose Congênita de Leber. **Revista Brasileira de Oftalmologia**, v. 82, p. e0010, 2023.