



PRINCIPAIS BARREIRAS ENFRENTADAS NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DE DOENÇAS GENÉTICAS RARAS POR FAMÍLIAS DE BAIXA RENDA NO CEARÁ

Zicelque Inácio Nunes Vieira¹

Gilson Adão Domingos Vieira²

Profa. Dra. Larissa Deadame De Figueiredo Nicolete³

RESUMO

As famílias de baixa renda no Ceará, enfrentam muitas barreiras significativas no diagnóstico e tratamento de doenças genéticas raras. Entre 2020 a 2025 estas dificuldades se traduziram principalmente nos elevados custos de exames genéticos e terapias, além da distribuição desigual de serviços de saúde, que obriga deslocamentos para centros urbanos, mais especificamente, para Fortaleza, agravando a vulnerabilidade de residentes no interior do Estado. Este estudo procura propor um modelo de intervenção mais descentralizado e fundamentado em evidências, para melhorar o acesso ao diagnóstico e tratamento nessas comunidades. Metodologicamente, adotou-se uma abordagem mista, iniciando com revisão de literatura em bases como Google Acadêmico e SciELO, inicialmente, a pesquisa resultou em 80 artigos, dos quais 15 foram selecionados para análise aprofundada, o critério de inclusão foi o de priorizar publicações brasileiras dos últimos 5 anos escritas em português, e, espera-se completar este estudo com a segunda abordagem que será a pesquisa de campo qualitativo, aplicando questionários a famílias afetadas para mapear a prevalência de casos hereditários e das dificuldades enfrentadas, pretende-se entrevistar também os profissionais de saúde das unidades hospitalares para captar suas percepções reais. Da revisão das diversas literaturas, pode-se notar que houve avanço nos centros de referência em Fortaleza, como o Hias, HGF e CH-UFC, e investimentos governamentais, sendo que a Portaria GM/MS Nº 7.451 de 2025 alocou mais de R\$ 5 milhões no combate a doenças genéticas raras, mas, ainda persistem desafios como a escassez de exames moleculares e a ausência de registros epidemiológicos consolidados, principalmente no interior do Ceará, por exemplo, há o caso de uma família de Icó que precisou se mudar para Fortaleza para tratar mucopolissacaridose tipo VI em três filhos (Diário do Nordeste, 2021). Existe uma alta incidência de Síndrome do X Frágil em Tauá, Ceará, e, isto foi detectado apenas por pesquisadores externos, isto demonstra uma real falha por parte do Estado cearense em investigar e diagnosticar essas doenças nas comunidades de baixa renda, por isso, deve-se investir mais em pesquisas, porque há uma necessidade de recolha e integração de dados, que muitas das vezes encontram-se fragmentados em diferentes fontes, porém, é notório que o Estado tem tentado eliminar essas falhas, por exemplo em 2025, foi criado o Cadastro Nacional de Doenças Raras no âmbito do SUS, que institui um banco de dados nacional para reunir informações de pacientes, embora tenha sido uma lei Federal, essa proposta é de autoria de um deputado cearense. Logo, podemos notar significativos investimentos governamentais no Ceará, porém a rede de atenção à saúde no interior do estado permanece fragmentada. Em suma, o principal gargalo reside na falha em traduzir os investimentos e a excelência dos centros de referência em políticas públicas eficientes que alcancem as populações mais carentes e geograficamente isoladas. A pesquisa de campo proposta por este estudo será fundamental para gerar dados concretos que evidenciem essas barreiras e guiem a criação de soluções locais, garantindo que o cuidado integral e equitativo não seja um privilégio de quem vive na capital, mas um direito de todos.

Palavras-chave: Doenças genéticas raras; Comunidades de Baixa renda; Ceará.

UNILAB, ICS, Discente, nunesvieirazicelqueinacio@gmail.com¹

UNILAB, ICS, Discente, gilsonadaodomingosvieira@aluno.unilab.edu.br²

UNILAB, ICS, Docente, larissanicolete@unilab.edu.br³