

DOENÇAS RARAS: APRESENTAÇÃO DE DOIS CASOS MAIS RAROS DE PACIENTES ORIUNDOS DO CH-UFC

Beatriz Leite Nogueira, Carlos Henrique Paiva Grangeiro, Silvia Helena Barem Rabenhorst

Introdução: No Brasil, uma doença rara é caracterizada como aquela que afeta até 65.000 mil pessoas a cada 100.000 mil indivíduos. Em 2014, foi instituído no Brasil a Política Nacional de Atenção Integral a Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), funcionando em sua grande maioria nos centros hospitalares universitários. **Objetivo:** O presente trabalho possui a finalidade de apresentar duas doenças raras, oriundas de pacientes atendidos no Ambulatório de Genética Médica CH-UFC. **Metodologia:** Os dados foram obtidos mediante a realização de estágio obrigatório pela autora do trabalho, através da coleta de dados de prontuários no sistema de Gestão para Hospitais Universitários (AGHU) do CH-UFC. Foram coletados dados de 53 pacientes, sendo selecionado dois casos, dentre os mais raros. **Resultados e Discussões:** O primeiro caso refere-se a um paciente diagnosticado com Síndrome de Primrose, sexo feminino, 3 anos, procedente e natural de Fortaleza-CE, oriunda de pais consanguíneos. Para diagnóstico foi realizado o exame de Exoma completo do gene ZBTB20, característico da doença, e encontrado a variação TGA>TCC. Até o momento, somente cerca de 52 indivíduos foram identificados e mencionados na literatura. O segundo caso refere-se a um paciente diagnosticado com Síndrome de Proteus, sexo feminino, 46 anos, oriunda de pais não consanguíneos, natural e procedente de Tururu-CE. Não realizou o exame específico, mas teve o diagnóstico confirmado por exame dismorfológico. A prevalência estimada é menos de 1/1.000.000. Na literatura, foram relatados apenas 120 casos. **Conclusão:** A proposta do levantamento como tema de estágio mostrou-se importante para a divulgação da presença de doenças genéticas raras no Ceará, adicionado à experiência estudantil na área de Genética Médica e Análises Citogenéticas.

Palavras-chave: GENÉTICA. GENÉTICA NO SUS. DOENÇAS RARAS.