

Fatores associados ao diagnóstico tardio em doenças raras: evidências de uma revisão de escopo

Luiza Fernandes Valente, Christiane Mariotini-Moura, Luísa Rezende Batista, Fernando Spina

ODS3
Pesquisa

Introdução

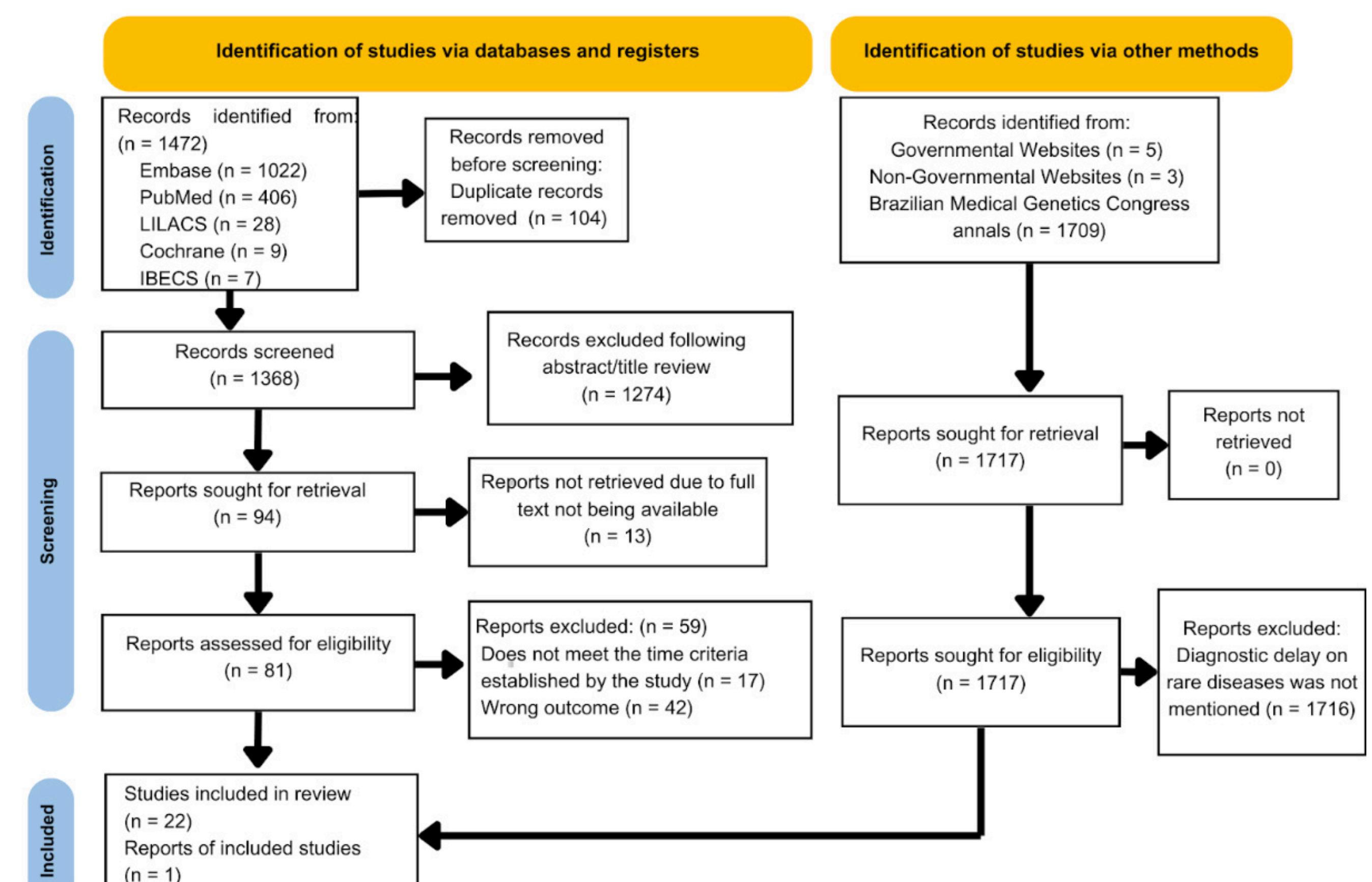
As doenças raras somam mais de 8.000 condições distintas e impactam milhões de indivíduos no mundo. Apesar de sua diversidade, compartilham desafios comuns: manifestações clínicas heterogêneas, baixa prevalência e limitado preparo profissional para seu reconhecimento. Esses fatores, além de muitos outros, contribuem para seu diagnóstico tardio, resultando em agravamento clínico, sofrimento emocional e custos sociais elevados.

Objetivos

Este estudo teve como objetivo mapear e analisar, por meio de uma revisão de escopo, os principais fatores atribuídos ao diagnóstico tardio de doenças raras na literatura científica internacional, bem como suas consequências.

Material e Métodos ou Metodologia

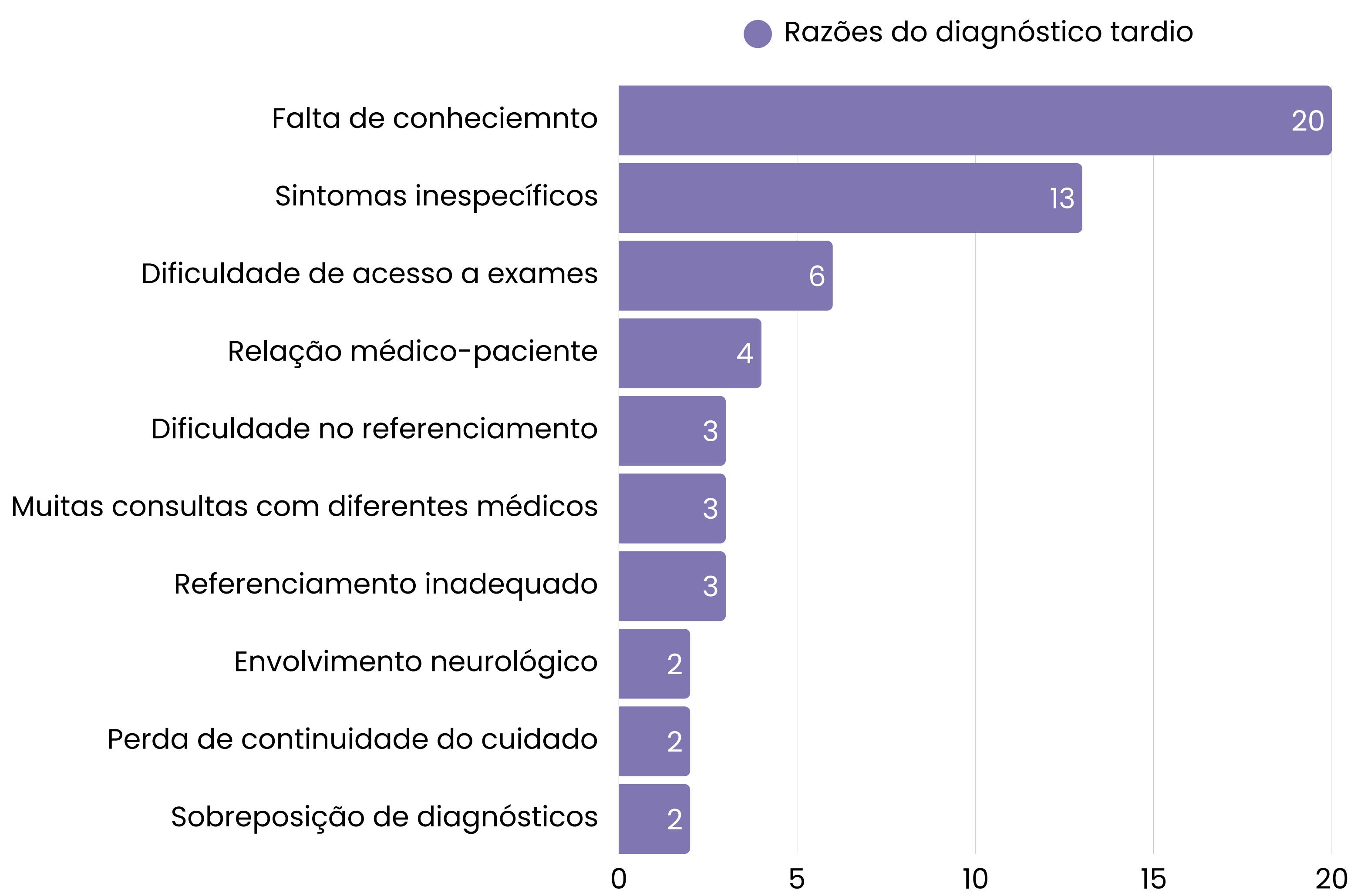
Essa revisão de escopo foi conduzida segundo o PRISMA-ScR. Após a elaboração de critérios de elegibilidade, a busca foi realizada em 5 grandes bases de dados, além da literatura cinzenta. Os dados foram gerenciados no Rayyan e revisados de forma independente. Após a triagem de 1368 artigos, 23 estudos foram selecionados.



Apoio Financeiro

Resultados e/ou Ações Desenvolvidas

O atraso diagnóstico em doenças raras mostrou-se multifatorial, tendo como principal causa a falta de preparo dos profissionais de saúde e a dificuldade em reconhecer manifestações clínicas heterogêneas. Barreiras estruturais, como acesso limitado a exames e fragmentação do cuidado, além de relações médico-paciente assimétricas e fatores geográficos, financeiros ou individuais, também contribuem para prolongar a trajetória até o diagnóstico.



Conclusões

Conclui-se que o atraso diagnóstico em doenças raras é multifatorial, resultante tanto da insuficiente capacitação profissional e da complexidade clínica quanto de fragilidades estruturais do sistema de saúde. Superar esse cenário demanda ações coordenadas entre gestores, profissionais e instituições, com foco na educação médica, descentralização dos serviços, fortalecimento das redes especializadas e ampliação do acesso a exames de alta complexidade.

Bibliografia

- Peters M, Godfrey C, McInerney P, Munn Z, Tricco A, Khalil H. Chapter 11: Scoping Reviews. JBI Manual for Evidence Synthesis [Internet]. 2020; Available from: <https://jbi-global-wiki.refined.site/space/MANUAL/4687342/Chapter+11%3A+Scoping+reviews>
- IRDIRC – International Rare Diseases Research Consortium. Disponível em: <https://irdirc.org/>.
- Orphanet Journal of Rare Diseases. Disponível em: <https://ojrd.biomedcentral.com/>.