



DOENÇAS GENÉTICAS RARAS NA PARAÍBA.

Jeniffer Gabrielly de Sousa Pereira¹, Marcos Antonio Nobrega de Sousa²

RESUMO

O Ministério da Saúde classifica como doença rara aquela que impacta até 65 pessoas em cada 100.000. Aproximadamente 80% dessas doenças são originadas por fatores genéticos, enquanto os 20% restantes são resultado de uma variedade de causas: fatores ambientais, infecciosos e imunológicos. A região Nordeste do Brasil tem um alto índice de registros destas doenças. Este trabalho teve por objetivo realizar uma revisão sistemática de literatura em bancos de dados online, para identificação de artigos/documentos sobre doenças genéticas raras, provenientes de estudos realizados na Paraíba. Além de efetuar uma busca sobre dados de bioinformática. Foram pesquisados três repositórios bibliográficos e cinco portais de bibliotecas, focando em publicações no período de 2003 a 2023, tanto de artigos científicos, quanto dados de teses, dissertações e monografias, utilizando os seguintes descritores e operadores: "rare genetic diseases" or "rare genetic disease" and "paraiba" or "northeast" and "human". Foram encontrados um total de 1.430 documentos, entretanto após seleção só restaram 20. As doenças mais frequentes foram mucopolissacaridoses, anemia falciforme e doença de Parkinson. A produção científica não foi uniforme, com maior concentração no ano 2018 e total ausência do ano de 2022 em diante. Existe falta de conhecimento dos médicos e demais profissionais de saúde, falta de investimentos e financiamento de pesquisas. A maioria das informações são provenientes de trabalhos não publicados realizados em hospitais universitários. Eles estão concentrados na região da Borborema até o litoral paraibano. Observa-se uma escassez de dados acerca da prevalência das doenças raras no sertão paraibano.

Palavras-chave: Doenças raras, Doenças Hereditárias, Bioinformática.

¹Aluna do Curso de Licenciatura em Ciências Biológicas, Unidade Acadêmica de Ciências Biológicas, UFCG, Patos, PB, e-mail: gabriellyjeniffer283@gmail.com

²Doutor, Professor Associado, Unidade Acadêmica de Ciências Biológicas, UFCG, Patos, PB, e-mail: marcos.nobrega@professor.ufcg.edu.br



RARE GENETIC DISEASES IN PARAÍBA.

ABSTRACT

The Brazilian Ministry of Health classifies rare diseases as those that affect up to 65 people in every 100,000. Approximately 80% of these diseases are caused by genetic factors, while the remaining 20% are the result of a variety of causes: environmental, infectious, and immunological factors. The Northeast region of Brazil has a high rate of records of these diseases. This study aimed to carry out a systematic literature review in online databases, to identify articles/documents on rare genetic diseases, from studies carried out in Paraíba. In addition, a search on bioinformatics data was carried out. Three bibliographic repositories and five library portals were searched, focusing on publications from 2003 to 2023, both of scientific articles and data from theses, dissertations, and monographs, using the following descriptors and operators: "rare genetic diseases" or "rare genetic disease" and "paraiba" or "northeast" and "human". A total of 1,430 documents were found, but only 20 remained after selection. The most frequent diseases were mucopolysaccharidosis, sickle cell anemia, and Parkinson's disease. Scientific production was not uniform, with a greater concentration in 2018 and a total absence from 2022 onwards. There is a lack of knowledge among doctors and other health professionals, and a lack of investment and research funding. Most of the information comes from unpublished work carried out in university hospitals. They are concentrated in the region from Borborema to the coast of Paraíba. There is a scarcity of data on the prevalence of rare diseases in the backlands of Paraíba.

Keywords: Rare diseases, Hereditary diseases, Bioinformatics.