A INCLUSÃO DO SEQUENCIAMENTO GENÔMICO NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE COMO AUXÍLIO ÀS DOENÇAS DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO

Valéria Andrade Lima [1]

INTRODUÇÃO: Atualmente, no Sistema Único de Saúde(SUS), existem muitos pacientes com doenças que apresentam sintomas inespecíficos e evolução imprevisível pelo simples acompanhamento clínico, sendo essas características fortes indícios de doenças relacionadas a alterações no genoma. Nesses casos, a solução para chegar a um correto diagnóstico pode levar muito tempo, compreendendo uma série de consultas com especialistas, uma variedade de testes moleculares tradicionais e outros tipos de procedimentos. Um teste que examine a maioria dos genes sem requerer um conhecimento prévio do diagnóstico em potencial pode ser vantajoso. Para tanto, propõe-se o oferecimento pelo SUS do sequenciamento genômico.

OBJETIVOS: Evidenciar os benefícios e os desafios para a inclusão do sequenciamento genômico no SUS.

METODOLOGIA: Revisão de bibliografia disponível nas bases de dados PubMed e SciELO.

RESULTADOS E DISCUSSÃO: O sequenciamento genômico completo atualmente apresenta um custo de cerca de 30.000 reais, sendo, portanto, inviável para utilização diagnóstica em larga escala no SUS. Uma alternativa é o sequenciamento completo do exoma, que consiste no sequenciamento das regiões codificantes de proteínas (éxons) e constitui aproximadamente 1-2% do genoma, onde são encontradas 85% das mutações herdáveis causadoras de doenças. Apresenta como vantagem o custo mais reduzido, cerca de 1.500 reais, e rapidez nos resultados. O sequenciamentogenômico pode revelar um diagnóstico preciso ao paciente e, pela consideração do padrão de metabolização de fármacos, auxiliar na eleição do tratamento mais eficaz, além de eventuais achados incidentais que podem levar o paciente a prevenir ou tratar precocemente diversas patologias para as quais não apresenta sintomatologia evidente. Tudo isso pode ter repercussões financeiras ao estado, diminuindo os custos finais no diagnóstico e tratamento desses pacientes. Além de repercussões psicológicas, agindo no alívio ao sofrimento do paciente e dos familiares pela determinação rápida da etiologia de seus sintomas e escolha de tratamentos eficazes mais adequados. Porém, apesar de todas as vantagens, ainda é necessário treinamento em nível de atenção básica e especializada para reconhecer possíveis doenças genéticas, assim como adequação de estrutura e centros especializados para oferecer esse tipo de exame diagnóstico. Ademais, a análise inequívoca dos resultados requer uma equipe multidisciplinar com especialistas em genética, da clínica ao aconselhamento genético.

CONCLUSÃO: Fica claro que a prática médica tem evoluído no sentido de uma interface clínico-laboratorial sofisticada, sendo a incorporação do diagnóstico genético um caminho inevitável. No entanto, para o sequenciamento genômico se tornar uma realidade no SUS, é necessário transcorrer as barreiras para a sua implementação, pois não existem ainda diretrizes e condições mínimas para oferecer esse tipo de exame diagnóstico, o que resulta em um grande volume de casos indefinidos onerando o estado e a sociedade.

1 - UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ - UFPI.