

Pesquisa e Ações em Saúde Pública

Edição XXV

Capítulo 22

ACONSELHAMENTO GENÉTICO E DEFICIÊNCIA INTELECTUAL NO SUS: REGIONALIDADE E TENDÊNCIAS

JOÃO PEDRO FERREIRA REZENDE¹
ANNA GLEYKA SANTOS BARBOSA¹
PEDRO VINICIUS COSTA BARRETO²
YASMIM CARVALHO¹
GABRIEL DA COSTA KUHN³
EMERSON DE SANTANA SANTOS⁴

¹Discente - Departamento de Medicina - Universidade Federal de Sergipe - Campus Lagarto

²Discente - Departamento de Medicina - Universidade Federal de Sergipe - Campus São Cristóvão

³Discente - Departamento de Medicina - Universidade Tiradentes - Campus Aracaju

⁴Docente - Departamento de Medicina de Lagarto - DMEL - Universidade Federal de Sergipe

Palavras-Chave: Deficiência Intelectual; Pessoas com Deficiência Mental; Aconselhamento Genético.

DOI

10.59290/2046940502

P EDITORA
PASTEUR

INTRODUÇÃO

No Brasil, uma pessoa deficiente é aquela que possui impedimentos, que não sejam de curto prazo, de caráter físico, intelectual, mental ou nos sentidos, que, somados a demais obstáculos, agem como entrave para uma vivência plena e igualitária na sociedade. Dentre os tipos de deficiência, existem aquelas que não são imediatamente percebidas e, portanto, são consideradas ocultas, como o autismo, a deficiência intelectual (DI) e a deficiência auditiva.

A quinta edição do Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-V) considera a DI ou transtorno do desenvolvimento intelectual um transtorno do neurodesenvolvimento, que é um agrupamento de condições com gênese no período de desenvolvimento, podendo cursar com déficits no funcionamento pessoal, social, acadêmico ou profissional (ANTUNES & CARDOSO, 2015)

Com base no Censo do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística de 2020, quase um quarto da população apresenta pelo menos uma deficiência. Além disso, o documento revela que 0,8% dos brasileiros possuem DI, valor que se divide em 0,5% por etiologia congênita e 0,3% por doença ou acidente. Quando separado por grandes regiões, essa proporção é maior no Nordeste com 0,9% e menor nos demais, com apenas 0,7%. Acrescente-se também, que 30,4% dos brasileiros com DI são acompanhados em algum serviço de reabilitação (HOROVITZ, 2024)

Dessa forma, pode-se justificar a relevância da realização desse estudo, pois a partir dele, poderá se estimar noções de produtividade de avaliação de doenças genéticas raras que cursam com DI e aconselhamento genético no sistema público de saúde brasileiro. A partir disso, poderá se sumarizar informações que permitam compreender com maior clareza a situação epi-

demiológica e suas comparações regionais das condições de saúde avaliadas. Além de disponibilizar mais informações sobre um tema que carece de publicações.

MÉTODO

Tipo de Estudo

Foi realizado um estudo ecológico, do tipo análise de série temporal, de acordo com métodos descritos em estudos anteriores. O intervalo de tempo entre 2017 e 2023 foi considerado pela disponibilidade dos dados. O componente territorial foi definido como o Brasil e suas cinco Regiões: Norte, Nordeste, Sudeste, Sul e Centro-Oeste. Não foi realizada nenhuma restrição em relação aos profissionais que realizaram os procedimentos ambulatoriais, assim como em relação ao serviço ou nível de atenção à saúde.

Variáveis e fonte de dados

No SUS, os procedimentos ambulatoriais de interesse ao estudo foram: (1) aconselhamento genético (código atribuído: 03.01.01.022-6) e (2) avaliação clínica para diagnóstico e investigação laboratorial de doenças genéticas raras que cursam com deficiências intelectuais (código atribuído: 03.01.01.020-0).

A fonte de dados para ambos os procedimentos foi o Sistema de Informações Ambulatoriais do SUS (SIA/SUS). A quantidade anual de ambos os procedimentos foi recuperada por meio dos boletins de produção ambulatorial (BPA). A incidência foi obtida a cada 100.000 habitantes em cada região do Brasil para permitir a comparação entre elas e o parâmetro nacional, além de normalizar o efeito das mudanças demográficas ao longo do intervalo avaliado. A análise do impacto da pandemia da SARS-CoV-2 foi estruturada utilizando o ano anterior como um intervalo controle de referência (abril de 2019 até março de 2020), considerando o

início da pandemia em março de 2020, delimitando o primeiro ano (abril de 2020 até março de 2021) e o segundo ano (abril de 2021 até março de 2022) subsequentes. Entretanto, diferentemente da análise anual, a produtividade foi avaliada mensalmente para permitir a comparação.

Tratamento e análise de dados

A análise estatística descritiva e inferencial foi realizada pelo pacote estatístico JAMOV (versão 2.4.11, Sydney, Austrália). Adotou-se um nível de significância de 5% ($\alpha = 0,05$), no qual p-valor $<0,05$ foi considerado como um desfecho estatisticamente significativo. Descritivamente, obteve-se a frequência absoluta e relativa de ambos os procedimentos ambulatoriais em cada região do Brasil. A incidência foi obtida para o ano com finalidade de comparação, sendo sumarizada pela incidência para o período.

A análise da tendência temporal foi realizada por meio do método descrito em Antunes e Cardoso (2015), utilizando o modelo de regressão de Prais-Winsten. Quando um p-valor $<0,05$ foi observado, determinou-se a Variação Percentual Anual (VPA) por meio dos coeficientes angulares (β_1), considerando uma transformação logarítmica das incidências de ambos os procedimentos ($\log_{10}$). A comparação entre as regiões foi realizada em um modelo linear generalizado (distribuição quasi-Poisson), utilizando uma regressão de Poisson ajustada para variância robusta. Os coeficientes foram estimados por máxima verossimilhança na função logarítmica, semelhante ao descrito em Lima *et al.* (2022).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Ao todo, entre 2017 e 2023, foram notificados 52.542 procedimentos ambulatoriais de aconselhamento genético e 19.605 de avaliações

clínicas para diagnóstico e investigação laboratorial de doenças genéticas raras que cursam com deficiências intelectuais no SUS. Considerando o código CBO atribuído, acerca do primeiro procedimento, os médicos geneticistas foram responsáveis por aproximadamente 98,1% (51.568) dos aconselhamentos genéticos realizados no período estabelecido. Quanto às avaliações clínicas, obteve-se que os médicos geneticistas também representaram a maior produtividade, com 70,3% (13.799), seguidos por neurologistas 14,1% (2.765) e pediatras 8,6% (1.693).

As **Figuras 22.1 e 22.2** apresentam a variação temporal dessas variáveis. Sem considerar o componente populacional, a região Sul apresentou uma frequência muito alta de aconselhamentos genéticos realizados no SUS, referente a mais da metade da produtividade do país. Com relação às avaliações clínicas para doenças genéticas raras que cursam com deficiência intelectual, a região Centro-oeste obteve destaque. No aconselhamento genético, a região Sul apresentou incidência aproximadamente 3,6 vezes maior que o parâmetro nacional, demonstrando alta produtividade. Em paralelo, com relação às avaliações clínicas para doenças genéticas raras que cursam com deficiência intelectual, a região Centro-Oeste apresentou incidência aproximadamente 3,4 vezes maior que o parâmetro nacional, também demonstrando alta produtividade.

Observou-se também que a região Norte demonstrou uma produtividade muito baixa, gerando incidências nulas ao longo do intervalo avaliado. Por esse motivo, para não interferir no ajuste dos modelos pela inflação de zeros, essa região não foi incluída nas análises subsequentes. Além disso, como não houve uma variação temporal, não foi possível estimar tendências para essa região.

Todas as regiões avaliadas, assim como o parâmetro nacional, apresentaram tendência temporal significativa para o crescimento da produtividade ambulatorial em relação ao aconselhamento genético. Entretanto, com relação às avaliações clínicas para doenças genéticas raras que cursam com deficiência intelectual, a região Sul apresentou tendência estacionária, enquanto as demais e o parâmetro nacional apresentaram tendência temporal significativa para o crescimento da produtividade ambulatorial. É digno de nota que houve uma inflexão acentuada entre 2019 e 2020 e outra mais discreta entre 2021 e 2022 nessa região, o que justifica o comportamento estacionário observado.

Correlacionando ambos os procedimentos ambulatoriais de interesse ao estudo, houve uma correlação significativa, positiva e muito forte no Brasil (p -valor = 0,002 e ρ = 0,964) e nas regiões Nordeste (p -valor = 0,007 e ρ = 0,934), Sudeste (p -valor = 0,009 e ρ = 0,892) e Sul (p -valor = 0,017 e ρ = 0,857). Não houve uma correlação significativa na região Centro-Oeste (p -valor = 0,084). Sobrepondo esse resultado com os anteriores, também é digno de nota que a região Centro-oeste apresentou uma incidência elevada para o crescimento de avaliações clínicas para doenças genéticas raras que cursam com deficiência intelectual, o que não se observou com relação ao aconselhamento genético, o que pode justificar em algum grau o padrão distinto de variação temporal.

Confirmando as perspectivas apresentadas nos resultados anteriores, a incidência de procedimentos ambulatoriais de aconselhamento genético na região Sul foi estatisticamente superior ao parâmetro nacional, numa razão de 3,64 vezes, enquanto as demais estiveram equiparáveis (sem diferença estatística significativa). Com relação às avaliações clínicas para doenças genéticas raras que cursam com deficiência intelectual, as regiões Centro-Oeste e Sul apre-

sentaram incidência significativamente maior em relação ao parâmetro nacional, enquanto a Sul esteve significativamente abaixo (menor incidência) e a Nordeste se equiparou (sem diferença estatística significativa).

Por fim, comparando a incidência entre o período pré-pandemia e pandêmico para SARS-CoV-2 no Brasil, em relação ao aconselhamento genético, houve uma redução significativa na quantidade mensal durante o primeiro ano da pandemia da SARS-CoV-2 em relação ao intervalo pré-pandemia. Entretanto, no segundo ano, a quantidade mensal foi significativamente maior. Paralelamente, em relação às avaliações clínicas para doenças genéticas raras que cursam com deficiência intelectual, não houve diferença estatisticamente significativa na quantidade de procedimentos mensais entre o intervalo pré-pandemia e o primeiro ano pandêmico da SARS-CoV-2.

Já no segundo ano, pode-se observar aumento significativo. Indo de encontro ao esperado, os resultados revelaram uma ausência de impacto da pandemia da SARS-CoV-2 na avaliação clínica para diagnóstico e investigação laboratorial de doenças genéticas raras que cursam com deficiências intelectuais, tendência similar ao ocorrido na incidência de aconselhamentos genéticos, que apresentou uma diminuição importante apenas no primeiro ano pandêmico. Esses comportamentos podem ser observados nas **Figuras 22.1 e 22.2**, nas quais há leve inflexão das curvas entre 2019 e 2020, demonstrando que, de fato, não houve uma redução significativa. Ao mesmo tempo, é digno de nota, que o Sul foi a única região que excede a regra, revelando tendência estacionária para o procedimento de avaliação clínica.

Em estudo de Schwartz *et al.* (2021), pacientes com doenças raras e seus cuidadores responderam a um questionário online durante a pandemia em 2020. Ao todo foram consultados

1.466 participantes em todas as regiões do país. Dos entrevistados, 71,1% tiveram suas consultas de Genética Médica adiadas ou canceladas e 70% utilizaram da telemedicina. Além disso,

não houve diferença significativa dessas porcentagens quando comparadas as cinco regiões do País.

Figura 22.1 Variação temporal da incidência de aconselhamentos genéticos realizados no SUS a cada 100.000 residentes em cada região do Brasil entre 2017 e 2023

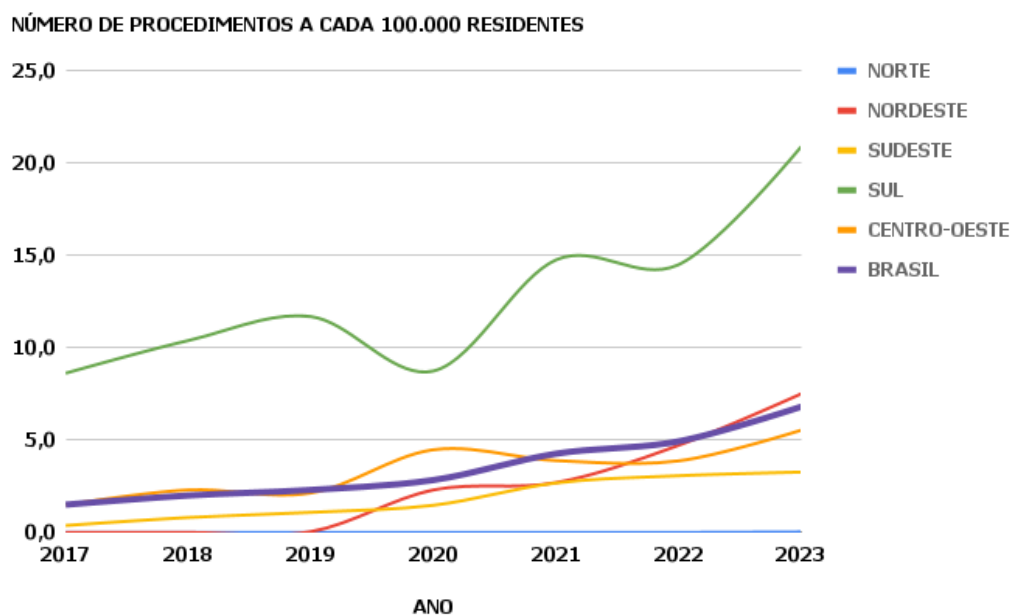
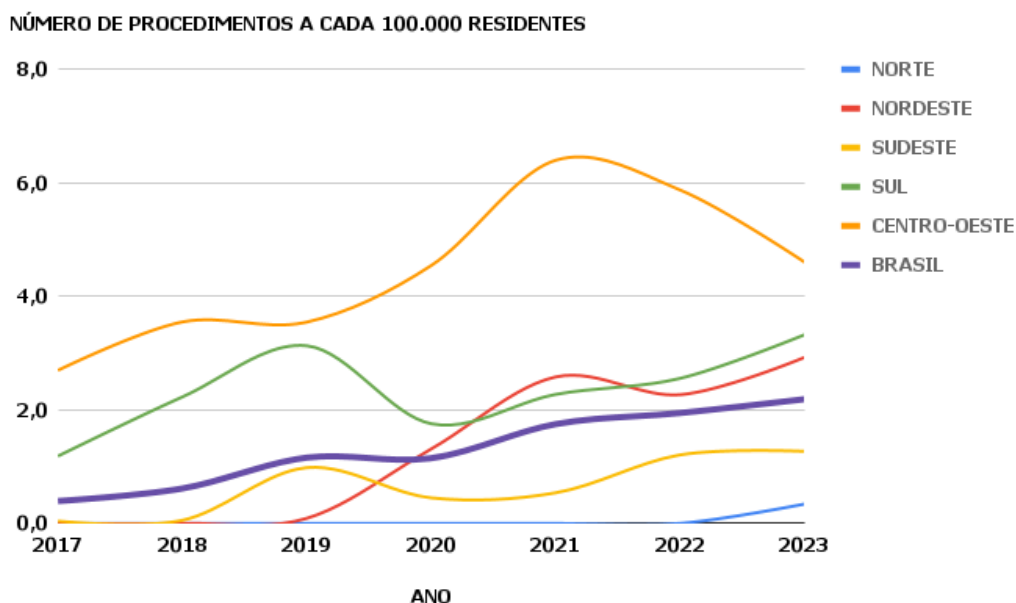


Figura 22.2 Variação temporal da incidência de avaliações clínicas para diagnóstico e investigação laboratorial de doenças genéticas raras que cursam com deficiências intelectuais realizadas no SUS a cada 100.000 residentes em cada região do Brasil entre 2017 e 2023



Dessa forma, infere-se que a Telemedicina pode ter emergido como uma estratégia viável para manter o atendimento de pacientes com Doenças Raras durante a pandemia, uma vez que a elevada taxa de consultas de Genética Médica adiadas ou canceladas descrita por Schwartz não repercutiu proporcionalmente nas produtividades avaliadas neste trabalho. Também, o elevado engajamento dos usuários com a Telemedicina sugere que, ao perceberem a possibilidade de uma doença rara, cuidadores de pacientes com prováveis doenças genéticas poderiam ter procurado assistência médica mesmo durante o surto pandêmico. Ademais, considerando a escassez de publicações sobre o tema e as limitações do estudo, pode-se presumir que os serviços de atenção a pessoas com doenças raras poderiam ter mantido ações, uma vez que operam em baixo volume, denotando uma possível relação de causalidade entre um contexto sanitário restrito e uma facilidade de gerir demandas.

A partir de dados extraídos de um inquérito em Unidades Básicas de Saúde (UBS) brasileiras, coletaram-se informações sobre a Atenção Primária à Saúde (APS) no ano de 2021, que aqui serão objetos de discussão. Nele, observou-se que o Sul se destacou positivamente quanto à organização, disponibilidade de Equipamentos de Proteção Individual (EPI), oxímetros, testes rápidos e prontuário eletrônico. Também, foi a região em que mais casos graves foram atendidos em UBS, transportados pelo SAMU e o território com maior notificação de efeitos adversos das vacinas. Além disso, houve a maior redução e suspensão de atendimentos odontológicos.

Paralelamente, foi a porção do país em que menos visitas domiciliares foram realizadas e onde menor combate a notificações falsas sobre a pandemia foi executado. Também, se destacou negativamente quanto às questões de Vigi-

lância em Saúde (VS), como menores índices de busca ativa de contatos dos casos confirmados de SARS-CoV-2, monitoramento de casos e atividades educativas sobre lavagem de mãos, isolamento social, uso de máscaras, ventilação, além de menor notificação de casos de SARS-CoV-2 e Síndrome Respiratória Aguda Grave (SRAG) no e-SUS VE.

Apesar do estudo supracitado contextualizar-se na APS e não manter relação direta com os serviços de atendimentos ambulatoriais especializados, pode-se estabelecer alguns graus de comparação com os dados aqui observados. A significativa inflexão de avaliações clínicas para diagnóstico e investigação laboratorial de doenças genéticas raras que cursam com deficiências intelectuais observada na região Sul do País durante a pandemia, poderia estar associada à menor ocorrência de notificação dos casos, bem como ocorrido na APS. Também é possível que estabelecimentos de saúde não considerados de prioridade no contexto da época, como ambulatorios de genética médica, tenham sofrido redução ou suspensão das atividades, à exemplo dos atendimentos odontológicos.

Outro achado digno de nota, foi o destaque do Centro-Oeste como a região com a mais alta produtividade em avaliações clínicas para doenças genéticas raras que cursam com deficiência intelectual. O que parece discordante, se comparado aos dados das duas edições de 2013 e 2019 da Pesquisa Nacional de Saúde (PNS), que observaram o Centro-Oeste como o território que se destaca pela menor quantidade relativa de pessoas que nasceram com DI e também um baixo número relativo de pessoas que referiram ter DI, respectivamente. Vale destacar que não há completa equivalência entre o procedimento diagnóstico, realizado por um médico, aqui utilizado, e os critérios classificatórios heterogêneos e de caráter autodeclaratório da

PNS, fato esse que se apresenta como uma limitação deste estudo.

Uma das formas de tentar justificar o padrão acima descrito, está em se observar que o exercício da prática de Genética Médica no Brasil é recente, quando comparado com as demais especialidades e historicamente de distribuição heterogênea. Foi a partir dos anos 60 e 70, que surgiram os primeiros serviços de aconselhamento genético, com destaque para a criação do primeiro programa de residência de genética médica em 1977 no Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto. Entretanto, ainda em 1997, o número de procedimentos e profissionais envolvidos com aconselhamento genético era considerado insignificante.

Durante o processo de transição epidemiológica, malformações congênitas passaram a ser a segunda principal causa de mortalidade infantil a partir do ano 2000. Com efeito, desde 2004, políticas de saúde e iniciativas governamentais fomentaram o desenvolvimento da genética médica no Brasil, apesar dos consideráveis entraves para aperfeiçoar e expandir esses serviços, como o amplo território nacional, as desigualdades socioculturais e os expressivos problemas básicos de saúde. Também, houve o surgimento de serviços com cuidados em genética disponíveis no sistema público de saúde para além dos ambulatorios vinculados a hospitais de ensino até então predominantes.

Na última década, esse desenvolvimento se tornou ainda mais evidente. Entre 2012 e 2022 houve um aumento de aproximadamente 103% no número de geneticistas e a quantidade de residentes médicos do primeiro ano em Genética Médica cresceu em 53% entre 2018 e 2021. Contudo, dentre os 332 médicos geneticistas atuantes em 2022, estavam ativos em apenas 23 das 27 unidades federativas do País e presentes majoritariamente nas cidades mais populosas das regiões Sul e Sudeste do país, somando um

total de 77% da força de trabalho nessas regiões. Quanto aos programas de residência, apenas três estavam fora do eixo Sul-Sudeste (SCHWARTZ, 2021)

Valendo-se da ferramenta “Encontre um Médico” na página virtual do Conselho Federal de Medicina (CFM) (<https://portal.cfm.org.br/>), a fim de consultar a quantidade de médicos geneticistas atuantes em cada região do Brasil em setembro de 2024, observou-se que o Centro-Oeste é a segunda região com o maior número relativo desses especialistas (0,246 para cada 100 mil habitantes), atrás apenas do Sul (0,267 para cada 100 mil habitantes).

Considerando o traçado histórico da Genética Médica no Brasil e as informações mais recentes do CFM, é possível inferir que o crescimento significativo na produtividade do Centro-Oeste em avaliações clínicas para doenças genéticas raras que cursam com deficiência intelectual esteja relacionado ao recém aumento no número de médicos geneticistas disponíveis. Paralelamente, pode-se atribuir a menor quantidade de deficientes intelectuais autodeclarados nessa mesma região nas PNS de 2013 e 2019 à subnotificação, uma vez que havia menos profissionais disponíveis para o diagnóstico quando as pesquisas foram executadas.

Da mesma forma, a produtividade muito baixa da região Norte, evidenciada neste estudo, pode ser um reflexo da carência histórica de geneticistas que perdura até os dias de hoje. Na publicação de Horovitz *et al.* (2024) é destacado que havia apenas cinco geneticistas médicos para cerca de 18 milhões de habitantes do Norte. Ainda, no site do CFM, em setembro de 2024, havia um total de seis especialistas ativos na região, sendo que os estados Roraima, Amapá e Tocantins não possuíam sequer um médico geneticista ativo.

Para além das questões aqui já discutidas, é válido ressaltar que a notificação dos procedi-

mentos estudados no Sistema de Informação Ambulatorial (SIA/SUS) teve início recentemente, em 2017. Questiona-se, com isso, o quanto os profissionais estariam aptos, ou cientes, da realização dessas notificações e o quanto tal prática foi adotada como rotina sistemática nos serviços de saúde.

CONCLUSÃO

Com base na análise global do estudo, constatou-se que embora tenha havido um crescimento significativo no número de médicos geneticistas e na realização de procedimentos ambulatoriais de aconselhamento genético, bem como na avaliação clínica de doenças genéticas raras que cursam com deficiência intelectual, esse aumento ainda é desigual em termos regionais.

Além do mais, observou-se uma elevação consistente na quantidade de atendimentos, com destaque para o crescimento mais expressivo nas regiões Sul e Centro-Oeste. Em particular, a região Centro-Oeste apresentou uma alta produtividade nos procedimentos de avaliação clínica para doenças genéticas raras com deficiência intelectual, superando a média nacional. Este aumento está possivelmente relacionado ao incremento recente no número de médicos geneticistas atuantes na região.

A pandemia da SARS-CoV-2 apresentou um impacto limitado na quantidade mensal de ambos os procedimentos no SUS, uma vez que

houve uma redução somente no primeiro ano e somente nas avaliações clínicas para doenças genéticas raras que cursam com deficiência intelectual, o que foi acompanhado pelo aumento significativo no segundo ano. Achados sugerem que a Telemedicina pode ter sido importante para a adaptação dos serviços de saúde aqui estudados, contribuindo para manter os atendimentos durante o período pandêmico.

Em suma, o estudo atingiu seus objetivos ao evidenciar o crescimento da especialidade de Genética Médica no Brasil, com um aumento expressivo no número de médicos geneticistas e na realização de procedimentos relacionados ao diagnóstico e ao aconselhamento genético. No entanto, a desigualdade na distribuição regional desses profissionais e a necessidade de fortalecer as políticas públicas voltadas para a Genética Médica, especialmente na região Norte, permanecem como desafios a serem enfrentados.

Ressalta-se que esta pesquisa foi embasada em coleta de dados secundários, estando sujeita aos vieses relacionados a esse método, tais como subnotificação e incapacidade de se estabelecer relações efetivas de causalidade nas afirmações aqui desenvolvidas. No entanto, reforça-se a sua importância no sentido de relatar cientificamente sobre um tema de pouca disponibilidade no meio acadêmico e de também servir como subsídio para a criação de novas publicações do tema estudado.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (APA). DSM-5: Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais. Porto Alegre: Artmed, 1995.

ANTUNES, J. L. F.; CARDOSO, M. R. A. Uso da análise de séries temporais em estudos epidemiológicos. *Epidemiologia e Serviços de Saúde*, v. 24, n. 3, p. 565–576, 2015.

BRASIL. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). *Diário Oficial da União*, Brasília, DF, 7 jul. 2015, v. 1, n. 127, p. 2–7.

BRASIL. Ministério da Saúde. Sistema de Informações Ambulatoriais do SUS – SIA/SUS [Internet]. 2024. Disponível em: <http://www2.datasus.gov.br/DATASUS/index.php?area=02>. Acesso em: 9 out. 2025.

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. Departamento de Ações Programáticas e Estratégicas. Coordenação-Geral de Saúde da Pessoa com Deficiência. Censo Demográfico de 2020 e Mapeamento das Pessoas com Deficiência no Brasil. Brasília: Ministério da Saúde, 2019.

BRUNONI, D. Aconselhamento genético. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 7, p. 101–107, 2002.

CFM – CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA (Brasil). Busca de Médicos [Internet]. Disponível em: <https://portal.cfm.org.br/busca-medicos>. Acesso em: 9 out. 2025.

HOROVITZ, D. D. G. *et al.* Medical genetics in Brazil in the 21st century: a thriving specialty and its incorporation in public health policies. *Genes*, v. 15, n. 8, p. 973, 2024. DOI: 10.3390/genes15080973.

IBGE – INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA. Pesquisa Nacional de Saúde 2013: pessoas que nasceram com deficiência intelectual, por sexo e situação de domicílio [Internet]. 2015. Disponível em: <https://www.ibge.gov.br>. Acesso em: 9 out. 2025.

IBGE – INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA. Pesquisa Nacional de Saúde 2019: pessoas que referiram ter deficiência mental ou intelectual para realizar atividades habituais, por sexo e situação de domicílio [Internet]. 2020. Disponível em: <https://www.ibge.gov.br>. Acesso em: 9 out. 2025.

LIMA, C. A. *et al.* Adesão ao isolamento social na pandemia de Covid-19 entre professores da educação básica de Minas Gerais, Brasil. *Saúde em Debate*, v. 46, n. esp. 1, p. 181–193, 2022. DOI: 10.1590/0103-11042022E112.

NICOLATO, F. V. *et al.* Distribuição espaço-temporal da produção ambulatorial para incontinência urinária em homens, Brasil, 2010–2019. *Epidemiologia e Serviços de Saúde*, v. 31, n. 2, e20211257, 2022.

OLIVEIRA, M. *et al.* Impactos da pandemia da COVID-19 nos tratamentos de pacientes oncológicos: um estudo ecológico. *Revista Sociedade e Desenvolvimento*, v. 11, n. 12, e154111234280, 2022.

REDE APS. Relatório de Pesquisa: desafios da atenção básica no enfrentamento da pandemia Covid-19. 2021. Disponível em: <https://redeaps.org.br/wp-content/uploads/2022/08/Rede-APS.-Relatorio-Pesquisa-Desafios-da-Atencao-Basica-no-enfrentamento-da-pandemia-Covid-19-2021-1.pdf>. Acesso em: 9 out. 2025.

SCHWARTZ, I. V. *et al.* SARS-CoV-2 pandemic in the Brazilian community of rare diseases: a patient reported survey. *American Journal of Medical Genetics. Part C: Seminars in Medical Genetics*, v. 187, n. 3, p. 301–311, 2021. DOI: 10.1002/ajmg.c.31867.