Revista Eletrônica
Acervo Saúde
Electronic Journal Collection Health ISSN 2178-2091

Avaliação de gastos públicos com portadores de anomalias cromossômicas no Sistema Único de Saúde Brasileiro

Assessment of public spending on carriers of chromosomal anomalies in the Brazilian Unified Health System

Evaluación del gasto público en portadores de anomalías cromosómicas en el Sistema Único de Salud brasileño

Vitória Fernandes Serafim[1], Maykon Anderson Pires de Novais[1].

RESUMO

Objetivo: Avaliar a repercussão dos quantitativos de indivíduos com anomalias cromossômicas nos gastos públicos no Sistema Único de Saúde brasileiro em suas macrorregiões entre os anos de 2008 e 2024. **Métodos:** O estudo adotou uma abordagem quantitativa, ecológica-observacional, retrospectiva e analítica, com dados extraídos do site TABNET. **Resultados:** Observou-se que a região com maior gasto no intervalo estipulado foi a sudeste, com uma média anual de R$34.255,88 dentre todos os pacientes cromossomo patas, quase metade da média brasileira do mesmo período, que foi de R$75.840. Na sequência de ordem decrescente de valores, as regiões nordeste, sul, centro-oeste e norte contaram com uma média de, respectivamente, R$18.577,25, R$13.144,96, R$5.613,16 e R$5.208,98. O presente estudo corrobora com outros estudos brasileiros da temática. As diferenças observadas entre as regiões podem ser explicadas por diversos fatores estruturais e assistenciais. A cobertura heterogênea dos sistemas de vigilância epidemiológica e as desigualdades regionais podem influenciar na subestimação das demandas assistenciais. **Conclusão:** É possível afirmar que os custos com pacientes cromossomopatas possuem impacto relevante nos gastos relacionados à saúde pública do SUS no Brasil.

Palavras-chave: Anomalias cromossômicas, Sistema Único de Saúde, Despesas públicas, Brasil.

ABSTRACT

Objective: To evaluate the impact of the number of individuals with chromosomal abnormalities on public spending in the Brazilian Unified Health System (SUS) in its macro-regions between 2008 and 2024. **Methods:** The study adopted a quantitative, ecological-observational, retrospective, and analytical approach, with data extracted from the TABNET website. **Results:** It was observed that the region with the highest expenditure in the stipulated period was the Southeast, with an annual average of R$34,255.88 among all patients with chromosomal abnormalities, almost half the Brazilian average for the same period, which was R$75,840. In descending order of values, the Northeast, South, Central-West, and North regions had averages of R$18,577.25, R$13,144.96, R$5,613.16, and R$5,208.98, respectively. This study corroborates other Brazilian studies on the subject. The differences observed between regions can be explained by several structural and healthcare factors. The heterogeneous coverage of epidemiological surveillance systems and regional inequalities may influence the underestimation of healthcare demands. **Conclusion:** It

[1] Centro Universitário São Camilo (CUSC), São Paulo – SP.

SUBMETIDO EM: 2/2026 | **ACEITO EM: 2/2026** | **PUBLICADO EM: 3/2026**

is possible to affirm that the costs associated with patients with chromosomal abnormalities have a significant impact on public health expenditures within the Brazilian Unified Health System (SUS).

Keywords: Chromosome aberrations, Unified Health System, Public expenditures, Brazil.

RESUMEN

Objetivo: Evaluar el impacto del número de personas con anomalías cromosómicas en el gasto público del Sistema Único de Salud (SUS) de Brasil en sus macrorregiones entre 2008 y 2024. **Métodos:** El estudio adoptó un enfoque cuantitativo, ecológico-observacional, retrospectivo y analítico, con datos extraídos del sitio web TABNET. Resultados**:** Se observó que la región con el mayor gasto en el período estipulado fue el Sudeste, con un promedio anual de R$34.255,88 entre todos los pacientes con anomalías cromosómicas, casi la mitad del promedio brasileño para el mismo período, que fue de R$75.840. En orden descendente de valores, las regiones Nordeste, Sur, Centro-Oeste y Norte tuvieron promedios de R$18.577,25, R$13.144,96, R$5.613,16 y R$5.208,98, respectivamente. Este estudio corrobora otros estudios brasileños sobre el tema. Las diferencias observadas entre regiones se pueden explicar por diversos factores estructurales y sanitarios. La heterogeneidad en la cobertura de los sistemas de vigilancia epidemiológica y las desigualdades regionales pueden influir en la subestimación de la demanda de atención médica. **Conclusión:** Es posible afirmar que los costos asociados a los pacientes con anomalías cromosómicas tienen un impacto significativo en el gasto público en salud del Sistema Único de Salud (SUS) brasileño.

Palabras clave: Malformaciones cromosómicas, Sistema Único de Salud, Gastos públicos, Brasil.

INTRODUÇÃO

As anomalias cromossômicas estão contidas no espectro das malformações congênitas e são causadas por uma ou mais mutações em cromossomos, que podem ou não estar ligados ao sexo (SANTOS SSND, 2022). Essas mutações podem refletir no ganho ou perda de um ou mais cromossomos, de forma a expressar diferentes fenótipos, estes que representam as características físicas e funcionais das diferentes síndromes. Frequentemente, essas características incluem comorbidades graves, como alterações neuropsiquiátricas, pondero estaturais, cardíacas e endócrinas, que contribuem para o índice de 2ª maior causa de mortalidade em crianças menores de 5 anos de idade (ANTONARAKIS SE, et al., 2020; BERGLUND A, et al., 2020; BERMUDEZ BEBV, et al., 2023; GRAVHOLT CH, et al., 2019; SANTOS SSND, 2022).

Muitas vezes, os pacientes são diagnosticados na idade adulta e, por isso, os dados epidemiológicos são comumente subestimados (BERGLUND A, et al., 2020). Dentre todas as cromossomopatias conhecidas, as mais comuns no Brasil são as aneuploidias autossômicas – destaque para síndrome de Down, Patau e Edwards -, seguidas das alterações ligadas aos cromossomos sexuais, como a síndrome de Klinefelter e Turner (KREPISCHI ACV, et al., 2022; SANTOS SSND, 2022). Todas essas afecções são de origem multifatorial e o diagnóstico pode ser feito durante o pré-natal ou ao nascimento (SAÚDE, 2024).

Apesar da maioria ser passível de prevenção e intervenção, ainda representa expressiva causa de morbidade e mortalidade infantil e, por isso, é de grande importância para o programa de vigilância em saúde (SANTOS HLPC, et al., 2022; BRASIL, 2024). Notou-se, desde 2017, um aumento nas notificações das anomalias congênitas, principalmente da síndrome de Down, o que pode refletir um maior número de diagnósticos, uma vez que essa anomalia faz parte dos grupos prioritários, diferentemente das demais síndromes cromossômicas (SANTOS HLPC, et al., 2022).

Há poucos estudos que relatam a prevalência de cada uma dessas anomalias em território brasileiro, o que dificulta a atuação dos recursos. O boletim epidemiológico publicado pelo Ministério da Saúde em 2023 coloca a síndrome de Down em destaque, referindo a sua ocorrência em 4 a cada 10 mil nascidos vivos no período de 2010 a 2021 (BRASIL, 2024). Já em uma coorte de análise de microarranjos cromossômicos, dos 34 casos de anomalias no país, 12 eram portadores de Down, 8 de Klinefelter, 2 de Patau e o restante foram mosaicos (KREPISCHI ACV, et al., 2022).

As estimativas epidemiológicas são fortemente afetadas devido às subnotificações e ao diagnóstico tardio das anomalias cromossômicas no Brasil. A maioria das síndromes possui apresentação clínica inespecífica no início da infância, o que contribui para que a condição só seja descoberta na vida adulta ou, até mesmo, não seja realizada (BERGLUND A, et al., 2020; KREPISCHI ACV, et al., 2022). Ademais, muitos dos pacientes com cromossomopatias residem em locais de grande vulnerabilidade, com desigualdade regional ao acesso à saúde e a recursos diagnósticos, fatos que favorecem a ocorrência de falhas na formulação das estatísticas do sistema de vigilância epidemiológica (SANTOS HLPC, et al., 2022; BRASIL, 2024).

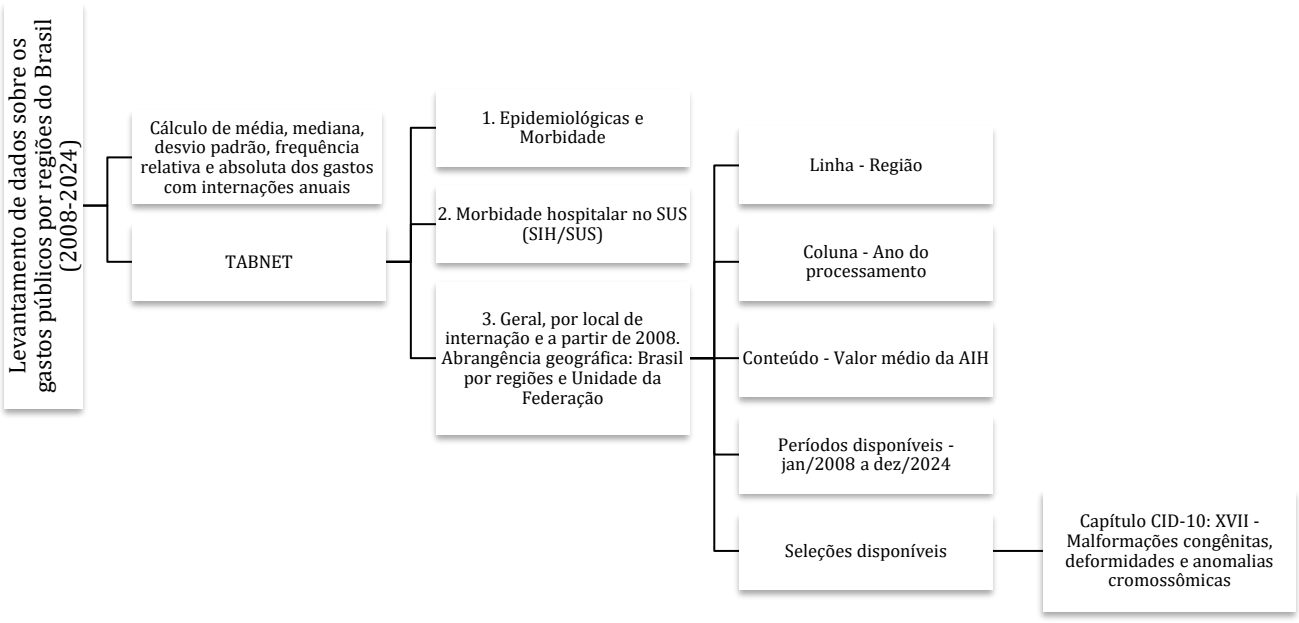
Em paralelo, a literatura também carece de dados sobre o impacto econômico gerado pelas internações de pacientes nessas condições. Todavia, grande parte dos estudos realizados, principalmente no nordeste do Brasil, afirma que as cromossomopatias estão entre as principais causas de internação de urgência em alas hospitalares e chegou a ocupar o 1º lugar com maior número de autorizações de internações hospitalares no Ceará no período de 2008 e 2023, atingindo mais de 5 mil reais por internação, muito acima da média registrada pelo Sistema Único de Saúde (SUS) de pouco mais de mil reais (DA SILVA MARTINS FI, et al., 2024; JUNIOR EDCQ, et al., 2022). Essa estimativa é alarmante, uma vez que esses pacientes ficam semanas dentro da unidade de saúde, incluindo unidades de terapia intensiva (ALFARO HGDC, et al., 2024).

Diante do cenário apresentado, o objetivo deste trabalho é avaliar a repercussão dos quantitativos de indivíduos com anomalias cromossômicas nos gastos públicos no SUS com serviços de saúde nas macrorregiões brasileiras entre os anos de 2008 a 2024.

MÉTODOS

O estudo consiste em uma abordagem quantitativa, ecológica-observacional, exploratória, retrospectiva e analítica. Para obtenção das informações numéricas, foi utilizado o TABNET, dentro da plataforma do DATASUS.

Figura 1 - Fluxograma de filtros utilizados para obtenção de informações.



Fonte: Serafim VF e Novais MAP, 2026.

O fluxo realizado para a coleta de dados está representado na **Figura 1**. Inicialmente, o site do TABNET foi acessado na seção “Epidemiológicas e Morbidade”. Em seguida, utilizou-se o filtro na aba “Morbidade Hospitalar do SUS (SIH/SUS)” com os seguintes dados: “geral, por local de internação, a partir de 2008” com a abrangência geográfica “Brasil por região e Unidade da Federação”.

Nas divisões linha, coluna e conteúdo, foram preenchidas com os termos “região”, “ano processamento” e “valor médio AIH”, respectivamente. Na seção de períodos disponíveis, selecionou-se de janeiro de 2008 a dezembro de 2024. Por fim, na parte de seleções disponíveis, foi filtrado o capítulo XVII do CID-10, referente a malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas.

As tabelas obtidas no sistema do DATASUS foram analisadas em planilha eletrônica, de acordo com a variável preconizada. Enquanto os gastos foram obtidos pelo sistema do DATASUS em forma de valor bruto por internação, de acordo com a abertura das AIHs.

Para melhor comparação dos dados, os valores monetários referentes aos gastos com serviços de saúde foram ajustados pela inflação entre anos distintos por meio de deflatores, transformando valores nominais em valores reais comparáveis (DUNN AC, et al., 2016).

Para adequação dos valores, segundo a realidade brasileira, foi utilizado o Índice Geral de Preços - Mercado (IGP-M), calculado pelo Instituto Brasileiro de Economia da Fundação Getúlio Vargas (FGV IBRE), uma média ponderada de diversos índices de preços, que serviu de número índice para correção dos valores monetários de gastos em saúde ao longo do tempo (FGV IBRE, 2019).

O cálculo do valor deflacionado foi realizado levando em conta os valores reajustados para o IGP-M de 2024, de forma que os valores deflatores dos anos de 2008 a 2023 fossem incluídos como denominador de cada um dos gastos anuais das regiões, o que tornou as razões finais comparáveis para o ano de 2024.

Para a obtenção do resultado comparável em reais, é necessário calcular a variação da inflação entre os anos estudados e, baseada nesta, calcula-se o deflator, que deve ser aplicado no valor final de gastos de cada ano, tomando como referência o ano de 2024. As fórmulas utilizadas estão expressas abaixo:

$$\text{I)} \quad Variação\ do\ respectivo\ ano = \frac{Valor\ IGPM\ do\ respectivo\ ano}{100} + 1$$

$$\text{II)} \quad Deflator\ do\ respectivo\ ano = \frac{Variação\ do\ respectivo\ ano}{Variação\ do\ ano\ de\ 2024}$$

$$\text{III)} \quad Valor\ deflacionado = \frac{Valor\ em\ reais\ do\ respectivo\ ano}{Deflator\ calculado\ do\ respectivo\ ano}$$

A partir dos valores deflacionados, foi feita uma média aritmética com a soma dos gastos de internação hospitalar anuais, com o objetivo de elaborar uma estimativa do quanto cada região brasileira gasta por ano com o manejo de pacientes com síndromes cromossômicas.

Além da média, foram apresentados mediana e desvio padrão, bem como as frequências relativas e absolutas dos quantitativos adquiridos. Após a aplicação das fórmulas estatísticas, os dados foram compilados por região brasileira e ano e, por fim, gráficos foram elaborados, de gastos de forma ilustrativa.

Os dados analisados apresentam limitações inerentes ao delineamento metodológico, uma vez que foram avaliados a partir da disponibilização na plataforma online do SIH/SUS e, portanto, estão suscetíveis à qualidade e fidedignidade dos registros das autorizações de internação hospitalares.

Nesse sentido, os resultados sobre os gastos podem apresentar inconsistências e não corresponder à realidade exata dos fatos, tendo em vista o discorrido sobre as subnotificações dos casos.

O caráter ecológico do estudo impossibilita, ainda, fatores como reinternações de um mesmo paciente, gravidade clínica ou desfechos específicos, bem como a elaboração de relações causais. Entretanto, a abordagem é importante para retratar padrões regionais e temporais dos gastos públicos em saúde, com potencial de melhorar o planejamento e a avaliação de políticas públicas no SUS.

RESULTADOS

Tabela 1 - Gastos públicos, em reais, com pacientes portadores de anomalias cromossômicas, por Unidade da Federação, com base nos valores deflacionados segundo o IGP-M de 2024 - Brasil - 2008 a 2024.

Ano	Norte	Nordeste	Sudeste	Sul	Centro-Oeste	Total
2008	R$ 4.847,41	R$ 18.824,31	R$ 35.719,84	R$ 13.479,47	R$ 5.571,58	**R$78.442,62**
	6,2%	*24,0%*	*45,5%*	*17,2%*	*7,1%*	
2009	R$ 4.282,57	R$ 19.557,45	R$ 36.543,56	R$ 13.677,80	R$ 5.821,58	**R$79.882,97**
	5,5%	*24,9%*	*46,6%*	*17,4%*	*7,4%*	
2010	R$ 4.335,30	R$ 18.972,21	R$ 36.633,23	R$ 14.076,25	R$ 5.345,68	**R$79.362,66**
	5,5%	*24,2%*	*46,7%*	*17,9%*	*6,8%*	
2011	R$ 4.514,22	R$ 18.608,04	R$ 37.607,18	R$ 14.018,80	R$ 5.471,48	**R$80.219,72**
	5,8%	*23,7%*	*47,9%*	*17,9%*	*7,0%*	
2012	R$ 4.351,01	R$ 19.224,62	R$ 35.186,98	R$ 13.394,95	R$ 5.441,76	**R$77.599,32**
	5,5%	*24,5%*	*44,9%*	*17,1%*	*6,9%*	
2013	R$ 4.717,12	R$ 18.707,52	R$ 35.408,42	R$ 13.737,45	R$ 5.596,96	**R$78.167,47**
	6,0%	*23,8%*	*45,1%*	*17,5%*	*7,1%*	
2014	R$ 4.714,24	R$ 18.490,69	R$ 35.784,56	R$ 13.961,58	R$ 5.601,84	**R$78.552,91**
	6,0%	*23,6%*	*45,6%*	*17,8%*	*7,1%*	
2015	R$ 5.329,22	R$ 19.461,49	R$ 36.447,80	R$ 13.924,34	R$ 5.673,10	**R$80.835,94**
	6,8%	*24,8%*	*46,5%*	*17,8%*	*7,2%*	
2016	R$ 5.197,99	R$ 20.014,55	R$ 35.850,32	R$ 14.102,11	R$ 5.470,78	**R$80.635,75**
	6,6%	*25,5%*	*45,7%*	*18,0%*	*7,0%*	
2017	R$ 4.996,03	R$ 20.442,51	R$ 37.298,11	R$ 14.278,53	R$ 5.741,64	**R$82.756,82**
	6,4%	*26,1%*	*47,5%*	*18,2%*	*7,3%*	
2018	R$ 6.073,86	R$ 20.948,52	R$ 38.323,12	R$ 14.637,66	R$ 5.984,86	**R$85.968,02**
	7,7%	*26,7%*	*48,9%*	*18,7%*	*7,6%*	
2019	R$ 6.646,49	R$ 21.590,08	R$ 41.760,91	R$ 14.992,66	R$ 6.202,79	**R$91.192,93**
	8,5%	*27,5%*	*53,2%*	*19,1%*	*7,9%*	
2020	R$ 4.890,39	R$ 14.932,03	R$ 27.945,08	R$ 10.080,62	R$ 4.435,63	**R$62.283,74**
	6,2%	*19,0%*	*35,6%*	*12,9%*	*5,7%*	
2021	R$ 5.581,12	R$ 17.866,98	R$ 30.962,84	R$ 11.336,03	R$ 5.327,43	**R$71.074,41**
	7,1%	*22,8%*	*39,5%*	*14,5%*	*6,8%*	
2022	R$ 7.283,70	R$ 20.805,02	R$ 36.978,04	R$ 14.143,78	R$ 6.217,63	**R$85.428,17**
	9,3%	*26,5%*	*47,1%*	*18,0%*	*7,9%*	
2023	R$ 7.605,63	R$ 23.192,21	R$ 39.434,37	R$ 15.050,12	R$ 7.305,37	**R$92.587,69**
	9,7%	*29,6%*	*50,3%*	*19,2%*	*9,3%*	
2024	R$ 3.186,35	R$ 4.175,01	R$ 4.465,60	R$ 4.572,24	R$ 4.213,67	**R$20.612,87**
	15%	*20,25%*	*22%*	*12,90%*	*22%*	

Fonte: Serafim VF e Novais MAP, 2026. Adaptado de TABNET, 2025.

A **Tabela 1** apresenta um padrão de crescimento progressivo dos gastos públicos com pacientes portadores de anomalias cromossômicas entre os anos de 2008 a 2019, ano este em que se observa o maior valor de despesas no período, seguido de uma queda acentuada em 2020, correspondente a um valor superior a 29 mil reais.

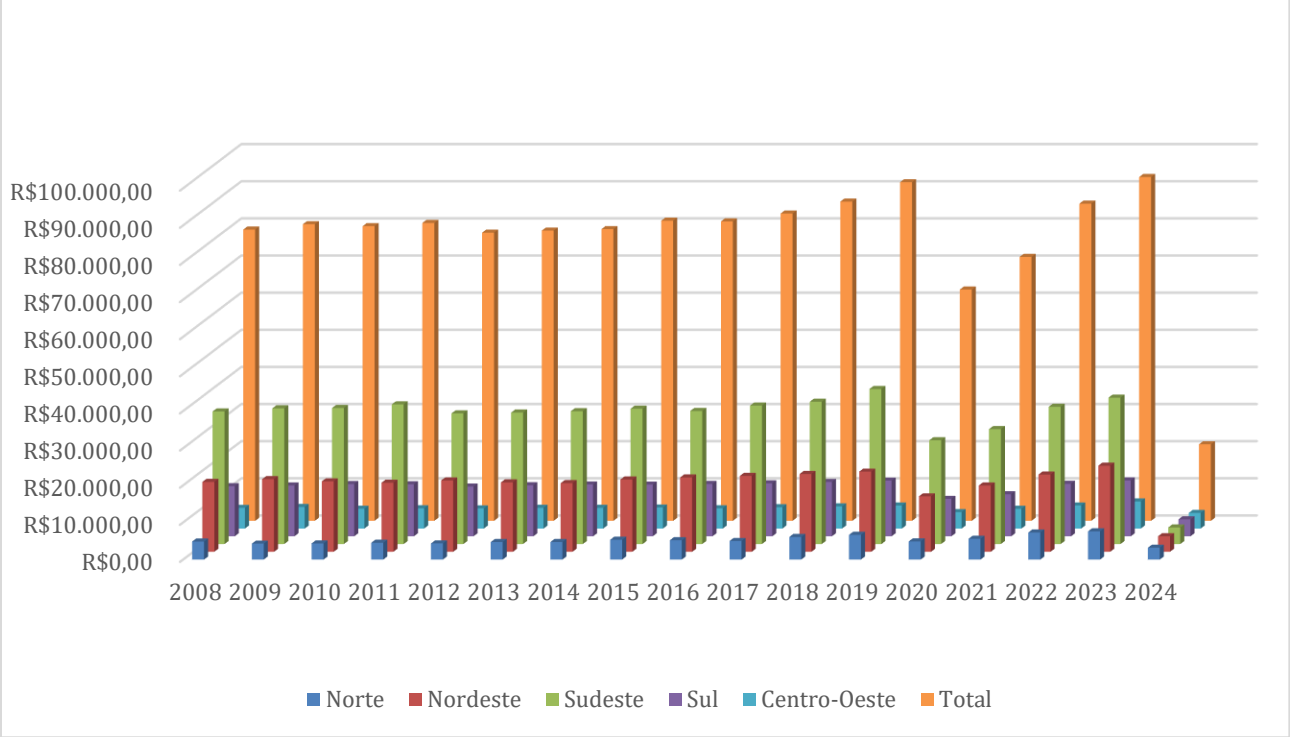
Nos anos subsequentes, houve retomada gradual dos gastos até o ano de 2023, ponto em que atingiu a maior média de gastos de todos os dados disponíveis no intervalo de tempo, chegando a um valor de R$ 92.587,69. Já em meados de 2024, houve uma queda expressiva dos gastos para a faixa de vinte mil reais.

Tabela 2 - Cálculos estatísticos relacionados aos gastos públicos, em reais, por Unidade da Federação, com pacientes portadores de cromossomopatias – Brasil - 2008 a 2024.

	Norte	Nordeste	Sudeste	Sul	Centro-Oeste	Total
Média	5.208,98	18.577,25	34.255,88	13.144,96	5.613,16	75840
Mediana	R$ 4.890,39	R$ 19.224,62	R$ 36.447,80	R$ 13.961,58	R$ 5.596,96	R$ 79.882,97
DP	1.103,78	3.986,20	8.009,63	2.453,56	657,47	19101
FR	0,0002	0,0001	0,00003	0,00008	0,0002	0,00001
FA	17,00	17,00	17,00	17,00	17,00	17,00

Fonte: Serafim VF e Novais MAP, 2026. Adaptado de TABNET, 2025.

Gráfico 1 - Panorama de gastos públicos com pacientes portadores de anomalias cromossômicas. Brasil – 2008 a 2024.



Fonte: Serafim VF e Novais MAP, 2026. Adaptado de TABNET, 2025.

Observa-se no **Gráfico 1** que o Brasil apresentou relativo aumento nos gastos anuais, de 2008 a 2024, de forma que houve um sucessivo aumento de 2008 a 2019, com uma queda expressiva de 2019 para 2020, saindo de um montante de R$ 91.192,93 para outro de R$ 62.283,74, respectivamente. Nos anos subsequentes, o valor voltou a aumentar mais de 1% ao ano até 2024, quando volta a cair para R$20.612,87, o menor valor registrado no período. A média nacional no decorrer dos 17 anos analisados foi de R$75,840.

O sudeste foi a região que mais contribuiu para esse resultado em todos os anos, com isso apresentou padrões de subida e queda semelhantes aos do Brasil. A média de gastos foi de R$34.255,88 em todo o intervalo temporal analisado. Sua maior contribuição foi em 2019, que atingiu 53,2% de todos os R$91.192,93 gastos no país. O ano com menores valores foi 2024, com R$4.465,60, cerca de 22% de todos os custos nacionais. Esta região obteve o maior desvio padrão da série temporal observada, totalizando 8.009,63.

Já o nordeste foi a segunda região que mais apresentou gastos públicos em saúde com cromossomopatias, chegando a uma média de R$18,577,25 em todo o período. O ano em que houve maiores gastos foi o de 2023, com R$23.192,21, valor correspondente a 29,6% dos gastos do mesmo ano no Brasil inteiro. O ano com menos gastos foi 2024, com um investimento de R$4.175,01, 20,25% dos valores nacionais do período.

A terceira região com maior número de despesas com pacientes portadores de síndromes cromossômicas foi a sul. Os maiores números apareceram em 2023, com 19,2% dos gastos brasileiros, foi responsável por custear serviços pelo SUS por R$15.050,12. Enquanto o ano com menores valores foi 2024, com um total de R$4.572,24, 12,9% dos gastos do Brasil inteiro. A média observada ao longo dos anos incluídos foi de R$13.144,96.

A região centro-oeste ocupou o quarto lugar relacionado ao maior número de gastos com saúde pública para cuidados com pacientes com cromossomopatias, contando com uma média de R$5.613,16 e menor desvio padrão, de 657,47 em todo o período de 2008 a 2024. O ano com maior valor gasto foi 2023, contando com um número bruto de R$7.305,37, 9,3% dos gastos totais do Brasil no mesmo período. O ano com menores contribuições foi 2024, com uma atividade de R$4.213,67, aproximadamente 22% dos gastos nacionais do mesmo intervalo.

Por fim, a região norte foi aquela com menores gastos públicos em saúde para pacientes com anomalias cromossômicas, com uma média de R$5.208,98 no período estudado. O ano com menor investimento foi 2024, com R$3.186,35, correspondendo a quase 15% dos gastos nacionais do mesmo ano, que foram de R$20.612,87. Em contrapartida, o ano com maior gasto foi 2023, com um valor de R$ 7.605,63, 9,7% do gasto nacional de R$ 92.587,69. Não houve grandes variações entre os anos, o momento com maior aumento foi entre 2021 e 2022, com um valor de R$ 1.702,58.

No que se refere ao panorama geral dos gastos públicos, observou-se que a região com maior gasto no intervalo estipulado foi a sudeste, com uma média anual de R$34.255,88, quase metade da média brasileira do mesmo período, que foi de R$75.840. Na sequência de ordem decrescente de valores, as regiões nordeste, sul, centro-oeste e norte contaram com uma média de, respectivamente, R$18.577,25, R$13.144,96, R$5.613,16 e R$5.208,98. Em relação à mediana, os valores foram: R$79.882,97 para o Brasil como um todo, R$36.447,80 para o sudeste, R$19.224,62 para o nordeste, R$13.961,58 para o sul, R$5.596,96 para o centro-oeste e R$4.996,03 para o norte. Já referente ao desvio padrão, o valor total brasileiro foi de 19.101, enquanto os valores para as mesmas macrorregiões foram respectivamente de, 8.009,63, 3.986,20, 2.453,56, 657,47 e 1.103,78. Por fim, suas frequências relativas são, 0,001% para o cenário geral do Brasil, 0,003% para o sudeste, 0,01% para o nordeste, 0,008% para o sul, 0,02% para o centro-oeste e 0,02% para o norte. Todos os valores e cálculos estatísticos estão expressos, respectivamente, na **Tabela 1** e na **Tabela 2**.

DISCUSSÃO

Há poucos estudos que retratam o panorama detalhado dos gastos públicos com pacientes cromossomopatas, entretanto, um estudo tailandês analisou pacientes com trissomia dos cromossomos 13, 18 e 21 em um hospital da região e os comparou com outro estudo realizado nos Estados Unidos da América (EUA). O artigo mostrou que a média dos gastos médicos tailandeses em 2023 foi de $14.000, $4.136, para as primeiras duas síndromes. Esses números foram inferiores aos americanos, que contaram com $30.021 e $39.537 para síndromes de Patau e Edwards, respectivamente. Além disso, pacientes com síndrome de Down com cardiopatias apresentaram mais gastos que os pacientes sem cardiopatias, com uma média anual de até $109.059 nos Estados Unidos (EUA). Por fim, revelou-se que o custo vitalício de um paciente com trissomias na Tailândia pode alcançar de 20 mil a mais de 1 milhão de dólares, a depender da expectativa de vida individual, enquanto nos EUA esse valor pode alcançar mais de 4 milhões de dólares (WONGKRAJANG P, et al., 2023).

As anomalias cromossômicas expressam características fenotípicas multifatoriais, as quais são passíveis de prevenção e intervenção, mas ainda representam importante causa de morbimortalidade infantil, implicando no maior número e gastos com internações (BRASIL, 2024). A realidade brasileira é semelhante e, por vezes, sobrecarrega o sistema público de saúde por falta de investimentos e conscientização populacional sobre melhora de hábitos de vida, acesso a métodos contraceptivos - principalmente em mulheres acima de 40 anos -, educação e pré-natal adequado. Pacientes com Down apresentam pior qualidade de vida quando atrelados ao histórico materno de uso abusivo de álcool e comorbidades clínicas como o autismo e a epilepsia (BERMUDEZ BEBV, et al., 2023; BLANCO-MONTAÑO A, et al., 2023).

O nordeste, apesar de não ser a região com maior concentração de gastos com essa população, apresentou o maior repertório de estudos sobre essa temática, apresentando um padrão de gastos elevados comparado ao cenário nacional. As anomalias cromossômicas ocuparam o 1º lugar com maior investimento em internações no Ceará, entre os anos de 2008 a 2023, com maior número de autorizações de internação hospitalar. O valor médio de internação para essas causas atinge mais de 5 mil reais, seguido de doenças do aparelho circulatório, que são muito prevalentes no Brasil (DA SILVA MARTINS FI, et al., 2024). Alagoas também apresentou internações custosas, em que as malformações congênitas foram a segunda maior causa de internações no estado, com uma média de R$3.101,94 com média de uma semana de permanência do usuário na internação (JUNIOR EDCQ, et al., 2022). A mesma posição foi ocupada em Sergipe, que contou com um custo médio de internação de R$ 4.437,00 no ano de 2023, o ano com mais gastos dentro do intervalo de 2008 a 2024 (PIMENTEL PV e TAVARES GA, 2023).

Os resultados do estudo corroboram com aqueles encontrados no trabalho de Da Silva Martins FI, et al. (2024), que apontaram as anomalias cromossômicas como uma das principais causas de internação e com altos custos nos hospitais cearenses. De maneira análoga, os dados apresentados no estudo de Junior EDCQ, et al. (2022) revelaram que as malformações congênitas estão entre as principais causas de internação hospitalar, com elevados de gastos, o que confirma o padrão de gastos observados neste estudo referente à região nordeste. Entretanto, ainda que Pimentel PV e Tavares GA (2023) apresentem custos expressivos com internações no estado de Sergipe, o presente estudo diverge ao demonstrar maior concentração absoluta de gastos na região sudeste em nível nacional, possivelmente refletindo diferenças na capacidade de assistência e na cobertura dos sistemas de notificação.

As diferenças observadas entre as regiões podem ser explicadas por diversos fatores estruturais e assistenciais. O sudeste e o nordeste apresentam maior concentração de serviços hospitalares de alta complexidade, contendo infraestrutura ótima para diagnóstico genético e avaliação por profissionais especialistas na área, o que favorece a identificação e o manejo dessas condições, bem como notificações sobre as internações e os custos no sistema do DATASUS (BRASIL, 2024). A cobertura heterogênea dos sistemas de vigilância epidemiológica regionais também é variável, uma vez que quanto menor a capacidade de notificação, maior a chance de subestimar as demandas assistenciais (SANTOS HLPC, et al., 2022). Além disso, considerando a desigualdade no acesso a saúde, muitas gestantes não têm acesso a acompanhamento de pré-natal adequado, o que pode interferir na rapidez diagnóstica e na gravidade clínica no momento da internação dos pacientes, contribuindo para o aumento de custos hospitalares em regiões mais vulneráveis (BRASIL, 2024; ANTONARAKIS SE, et al., 2020).

O estudo de Santos SSND, et al. (2022) mostrou que houve um aumento nas notificações das anomalias congênitas no Brasil entre os anos de 2017 a 2021, que pode resultar da atenção mais acurada ao diagnóstico e notificação dessas síndromes no país ou da mudança do seu comportamento epidemiológico. As regiões sul e sudeste elaboraram a maior parte dessas notificações e mostraram que a síndrome de Down é a mais reportada, seguida de Edwards e Patau e, geralmente estão associadas a variáveis maternas, principalmente idade superior a 35 anos. O menor número de notificações nas demais regiões do país pode ter influenciado no direcionamento de recursos financeiros, como foi encontrado nos dados fornecidos pelo TABNET.

Apesar do maior número de notificações no período de 2017 a 2020, houve uma queda de cerca de 31% nos investimentos públicos em internações de pacientes cromossomopatas. De forma plausível, essa queda pode se relacionar com o estopim da pandemia da COVID-19 no Brasil, que contou com alto percentual de ocupação de leitos hospitalares e com um investimento total de aproximadamente R$2,2 bilhões na saúde, de forma que as demais demandas de saúde ficassem comprometidas durante esse período (SANTOS HLPC, et al., 2021).

Essa realidade foi mudando com a cobertura vacinal contra a doença, que se iniciou em 2021, permitindo que os hospitais pudessem retornar a investir seus recursos nas demandas preexistentes (SILVEIRA MM, et al., 2021).

CONCLUSÃO

Diante do exposto, é possível afirmar que os custos com pacientes cromossomopatas possuem impacto relevante nos gastos relacionados à saúde pública do SUS no Brasil. É importante que práticas de conscientização populacional sejam reforçadas, como a realização de pré-natal adequado, melhora dos hábitos de vida e realização de planejamento familiar. Assim, o país atuaria melhor com prevenção de comorbidades que, majoritariamente, sobrecarregam o sistema, promovendo investimentos de melhor eficácia na melhora da qualidade de vida para esses pacientes.

REFERÊNCIAS

1. ACERO-GARCÉS DO, et al. Fragile X syndrome in children. Colombia Médica, 2023; 54(2): e4005089.
2. ALFARO HGDC, et al. Analysis of Down syndrome newborn outcomes in three neonatal intensive care units in Rio de Janeiro, Brazil. Revista da Associação Médica Brasileira, 2024; 70(3): e20231186.
3. ANTONARAKIS SE, et al. Down syndrome. Nature Reviews Disease Primers, 2020; 6(1): 9.
4. BERGLUND A, et al. The epidemiology of sex chromosome abnormalities. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 2020; 184(2): 202–215.
5. BERMUDEZ BEBV, et al. Quality of life in Down syndrome in Brazil: a cross-sectional study. Arquivos de Neuro-Psiquiatria, 2023; 81(11): 943–948.
6. BLANCO-MONTAÑO A, et al. Risk factors in the origin of Down syndrome. Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social, 2023; 61(5): 638–644.
7. BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde e Ambiente. Análise da situação epidemiológica das anomalias congênitas no Brasil, 2010 a 2022. 2024. (Boletim Epidemiológico, 55: 6).
8. DA SILVA MARTINS FI, et al. Internação e mortalidade hospitalar com caráter de urgência no estado do Ceará: uma análise epidemiológica de 2008 a 2023. Amazônia: Science Health, 2024; 12(2): 120–133.
9. DUNN AC, et al. Adjusting health expenditures for inflation: a review of measures for health services research in the United States. Health Services Research, 2016; 53: 1.
10. FUNDAÇÃO GETULIO VARGAS. Índice Geral de Preços – Mercado (IGP-M): metodologia. Rio de Janeiro: FGV IBRE, 2024.
11. GRAVHOLT CH, et al. Turner syndrome: mechanisms and management. Nature Reviews Endocrinology, 2019; 15(10): 601–614.
12. JUNIOR EDCQ, et al. Perfil das internações hospitalares com caráter de urgência no estado de Alagoas entre 2015 e 2019. 2022.
13. KREPISCHI ACV, et al. Chromosomal microarray analyses from 5778 patients with neurodevelopmental disorders and congenital anomalies in Brazil. Scientific Reports, 2022; 12(1): 15184.
14. LEUTHNER SR e ACHARYA K. Perinatal counseling following a diagnosis of trisomy 13 or 18: incorporating the facts, parental values, and maintaining choices. Advances in Neonatal Care, 2020; 20(3): 204–215.
15. PIMENTEL PV e TAVARES GA. Análise do custo de internação relacionado a doenças crônicas não transmissíveis e suas principais complicações no Estado de Sergipe. 2023.
16. RIGGAN KA, et al. Evidence-based recommendations for delivering the diagnosis of X & Y chromosome multisomies in children, adolescents, and young adults: an integrative review. BMC Pediatrics, 2024; 24(1): 263.
17. SANTOS HLPC, et al. Public expenditure on hospitalizations for COVID-19 treatment in 2020, in Brazil. Revista de Saúde Pública, 2021; 55: 52.
18. SANTOS SSND e PORTILHO AJDS. Frequency of chromosomal syndromes in the Brazilian population between 2017 and 2021. Health Sciences Journal, 2022; 12: 75–82.
19. SILVEIRA MM, et al. Effect of COVID-19 on vaccination coverage in Brazil. Journal of Medical Microbiology, 2021; 70: 11.
20. WONGKRAJANG P, et al. Economic cost of patients with trisomy 13, 18, and 21 in a tertiary hospital in Thailand. PLoS One, 2023; 18(11): e0291918.