

CRIGLER-NAJJAR EM POPULAÇÕES DE ASCENDÊNCIA ASIÁTICA NO BRASIL: ANÁLISE DE INTERNAÇÕES E VARIANTES GENÉTICAS

Andre Massahiro Shimaoka¹; Paulo Bandiera-Paiva²; Luciano Rodrigo Lopes³.

DOI: 10.47094/IIICOLUBRASC.2025/RS/2

RESUMO

A Síndrome de Crigler-Najjar (CNS) é uma doença genética rara, presente desde o nascimento, causada por mutações no gene UGT1A1, que comprometem a metabolização da bilirrubina, levando à icterícia neonatal grave. Considerando a possível maior predisposição da população asiática e a diversidade genética do Brasil, este estudo teve como objetivo investigar a ocorrência da CNS em indivíduos de ascendência asiática residentes no país, utilizando dados de internações do Sistema Único de Saúde (SUS) entre 2008 e 2024, além de analisar variantes genéticas do gene UGT1A1 nesse grupo, com base nas plataformas genômicas ClinVar e gnomAD. Trata-se de um estudo transversal descritivo, com abordagem quantitativa e qualitativa. Foram identificadas 66 internações com diagnóstico de CNS no período analisado, com uma taxa de internação 20 vezes maior na população de cor/raça amarela em comparação a outros grupos étnicos. A análise genética revelou 121 variantes do gene UGT1A1 associadas à síndrome, com destaque para as variantes c.1456T>G, c.211G>A e c.686C>A, que apresentam maior prevalência em populações asiáticas orientais, estando também entre as mais frequentes nas bases ClinVar e gnomAD. O estudo também identificou lacunas nos registros clínicos da CNS no SUS, como a ausência de informações étnico-raciais e de dados genéticos consistentes, o que dificulta a vigilância epidemiológica e o diagnóstico precoce. Os achados reforçam a necessidade de aprimorar os sistemas de registro clínico e ampliar o acesso a testes genéticos no Brasil. Investimentos nesse sentido são fundamentais para o diagnóstico preciso, o manejo adequado e o desenvolvimento de políticas públicas de saúde voltadas para doenças genéticas raras.

PALAVRAS-CHAVE: Crigler-najjar. UGT1A1. Hiperbilirrubinemia.