

5- PREVALÊNCIA DA DOENÇA DE HIRSCHSPRUNG EM PACIENTES ATENDIDOS EM HOPITAL UNIVERSITÁRIO EM 2024: ESTUDO OBSERVACIONAL TRANSVERSAL

Giovanna Girotto dos Santos*; Julia Corcioli Teixeira*; Lívia Maria Patrocínio*; Pedro Antonio Borges Palhas*; Paula Cristina Cola Tozzato**; Cristovam Herculani**

Introdução: A Doença de Hirschsprung (DH) é uma malformação congênita grave do sistema nervoso entérico, caracterizada pela ausência de células ganglionares intrínsecas, resultando em obstrução intestinal. A condição é rara, com incidência global estimada entre 1:5.000 e 1:10.000 nascidos vivos, e apresenta uma notável predominância no sexo masculino. A etiologia é complexa e multifatorial, envolvendo fatores genéticos, como mutações no gene RET, que demonstram penetrância incompleta e diferencial entre os sexos. **Objetivo:** Este estudo observacional transversal analítico teve como objetivo analisar a prevalência da Doença de Hirschsprung em pacientes atendidos no Hospital Beneficente UNIMAR (HBU) durante o ano de 2024, investigando sua distribuição em relação ao sexo, faixa etária e sazonalidade. **Método:** Foi realizado um estudo transversal analítico de prevalência, seguindo as diretrizes STROBE, utilizando dados secundários anonimizados de 198.456 registros de atendimento realizados no HBU entre janeiro e dezembro de 2024. As malformações congênitas (CID-10: Q00-Q99) foram consideradas o desfecho de interesse geral, com a DH (CID-10: Q43.1) sendo o desfecho principal. A análise estatística incluiu testes t de Student/Welch para comparação de médias de idade e teste Qui-quadrado para análise de proporções e associação, com nível de significância de 5%. **Resultados:** Do total de atendimentos (N=198.456), 541 casos (0,3%) foram classificados como malformações congênitas. A prevalência da Doença de Hirschsprung (DH) foi de 3,327% dentro do grupo de malformações congênitas, totalizando 18 casos no período analisado. O achado mais significativo foi a predominância estatisticamente significativa da DH no sexo masculino, que representou 72,22% (N=13) dos casos, em comparação com 27,77% (N=5) no sexo feminino. Esta proporção (aproximadamente 2,6:1) está em consonância com a literatura internacional (3:1 a 4:1). Em relação à faixa etária, a DH foi predominantemente observada em crianças (0-9 anos) e adolescentes (10-19 anos). Não foi encontrada associação estatisticamente significativa entre a ocorrência de DH e a distribuição mensal dos atendimentos. Os resultados confirmam a forte predisposição masculina para a Doença de Hirschsprung, um achado que reforça a hipótese de fatores genéticos e epigenéticos ligados ao sexo, como a penetrância diferencial do gene RET, na manifestação da doença. A prevalência observada (18 casos em 198.456 atendimentos) é ligeiramente inferior à taxa de incidência esperada para nascidos vivos, o que pode ser atribuído a vieses de registro ou subnotificação. O estudo contribui para o conhecimento epidemiológico regional da DH, destacando a importância do monitoramento contínuo e da investigação clínica aprofundada em pacientes do sexo masculino com histórico de constipação crônica. **Conclusão:** O presente estudo observacional transversal confirmou, de maneira estatisticamente significativa, a predominância da Doença de Hirschsprung no sexo masculino. Recomenda-se a realização de estudos multicêntricos e longitudinais para explorar a causalidade e o histórico familiar, o que pode subsidiar a implementação de painéis de aconselhamento genético e fortalecer políticas públicas de saúde voltadas à detecção precoce de malformações congênitas.

Palavras-chave: Doença de Hirschsprung; Malformações Congênitas; Saúde da Criança.

* Graduando em Medicina da Universidade de Marília. E-mail: Imps1509@gmail.com

III JORNADA DE PENSAMENTO CIENTÍFICO

Curso de Medicina – Universidade de Marília

** Docente do curso de Graduação em Medicina da Universidade de Marília (orientador). E-mail: efbchagas@unimar.br