

No Brasil, cerca de 13 milhões de pessoas vivem com uma das mais de 8 mil doenças raras conhecidas. Apesar do número expressivo, o acesso ao diagnóstico e ao tratamento ainda é marcado por uma série de obstáculos: falta de profissionais capacitados, serviços de referência mal distribuídos e pouco engajamento das esferas públicas e privadas no enfrentamento desses desafios.

Do total de patologias raras conhecidas, aproximadamente 80% têm origem genética, o que reforça o papel essencial do médico geneticista na jornada do paciente. No entanto, o Brasil conta atualmente com apenas 342 profissionais habilitados na área - um para cada 625 mil habitantes, número muito aquém do recomendado pela Organização Mundial da Saúde ([OMS](#)), que sugere 1 geneticista para cada 100 mil pessoas.

[Leia aqui na íntegra.](#)

Fonte: Medicina S/A, em 27.08.2025