

EDUCAÇÃO EM SAÚDE NO CUIDADO À PESSOA COM DOENÇA RARA: REVISÃO INTEGRATIVA

HEALTH EDUCATION IN HEALTHCARE FOR PEOPLE WITH RARE DISEASES: INTEGRATIVE REVIEW

Maria Eduarda Borges de Sá Barreto¹; Adriana Virgínia Barros Faical²

1. Discente do Curso de Fisioterapia da Bahiana – Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, Bahia, Brasil. ORCID: 0009-0005-3321-3445.
2. Fisioterapeuta, Doutora em Medicina e Saúde, docente da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, Bahia, Brasil. ORCID: 0000-0003-2396-6468.

Autor para correspondências: adrianafaical@bahiana.edu.br

RESUMO

Introdução: As Doenças Raras (DR) afetam aproximadamente 65 pessoas a cada 100 mil e demandam atenção especializada e cuidados contínuos, principalmente quando se refere à Educação em saúde. A escassez de estudos disponíveis, informações confiáveis e de profissionais capacitados torna o processo educativo um conjunto de ações para o empoderamento dos pacientes e familiares. As ações educativas é um cuidado essencial à pessoa com Doença Rara por favorecer o acesso a informações de qualidade e o desenvolvimento da autonomia dessa população. **Objetivo:** Identificar as estratégias de educação em saúde para pessoas com DR no contexto assistencial. **Métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa. Foram incluídas revisões, estudos qualitativos e ensaio clínico randomizados. Incluídos estudos que estivessem disponíveis na íntegra, nos idiomas português, inglês e espanhol e que abordassem ações educativas em todos os níveis de atenção em saúde voltadas para a população com DR. Foram excluídos estudos que não abordassem DR e estudos publicados fora do recorte temporal previamente definido. **Resultados:** Foram analisados 11 artigos científicos cujos conteúdos abordavam sobre a educação em saúde, desafios enfrentados na jornada da pessoa com DR e suas famílias, dentre os quais o diagnóstico tardio, o desenvolvimento de materiais educativos, a escassez de informações acessíveis e a falta de preparo dos profissionais de saúde. Os estudos destacaram a importância da educação em saúde como ferramenta para o empoderamento dos pacientes, especialmente quando associada à reabilitação. As estratégias utilizadas incluíram cartilhas, vídeos, rodas de conversa, aplicativos e materiais lúdicos, promovendo melhora na funcionalidade, na qualidade de vida e no autocuidado. **Conclusão:** A educação em saúde se mostrou uma ferramenta efetiva para promover o empoderamento de pacientes e familiares, dessa forma facilitando o autocuidado e fortalecendo a adesão aos tratamentos.

Entretanto, há lacunas significativas relacionadas a educação em saúde na população com DR e são necessários mais estudos que abordem essa temática.

Palavras-chaves: Doenças Raras; Educação em saúde; Assistência à saúde.

ABSTRACT

Introduction: Rare Diseases (RD) affect approximately 65 people per 100,000 and require specialized attention and continuous care, especially regarding health education. The scarcity of available studies, reliable information, and trained professionals makes the educational process a set of actions for the empowerment of patients and their families. Educational actions are essential care for people with Rare Diseases because they promote access to quality information and the development of autonomy in this population. **Objective:** To identify health education strategies for people with RD in the healthcare context. **Methods:** This is an integrative review. Reviews, qualitative studies, and randomized clinical trials were included. Studies that were available in full, in Portuguese, English, and Spanish, and that addressed educational actions at all levels of healthcare aimed at the population with RD were included. Studies that did not address RD and studies published outside the previously defined time frame were excluded. **Results:** Eleven scientific articles were analyzed, whose contents addressed health education, challenges faced in the journey of people with DR and their families, including late diagnosis, the development of educational materials, the scarcity of accessible information, and the lack of preparedness of health professionals. The studies highlighted the importance of health education as a tool for patient empowerment, especially when associated with rehabilitation. The strategies used included booklets, videos, discussion groups, apps, and playful materials, promoting improvements in functionality, quality of life, and self-care. **Conclusion:** Health education proved to be an effective tool for promoting the empowerment of patients and families, thus facilitating self-care and strengthening adherence to treatments. However, there are significant gaps related to health education in the population with RD, and more studies addressing this topic are needed.

Keywords: Rare Diseases; Health education; Health care

INTRODUÇÃO

As Doenças Raras (DR) são classificadas como raras por sua baixa prevalência, são condições geralmente crônicas e degenerativas com alto grau de morbimortalidade, muitas delas sem cura ou tratamento efetivo¹. Na maior parte dos casos são doenças que podem causar alterações, sendo elas: físicas, mentais, comportamentais e sensoriais. Dessa forma, comprometendo vários sistemas orgânicos. Representam um importante desafio para o cuidado em saúde². A adoção do termo “Doenças Raras” foi empregada por associações de pacientes que emergiu como uma forma de enfrentamento às desigualdade vivenciadas e à invisibilidade, sendo uma categoria relativamente recente no Brasil³.

Consideram-se DR, no contexto nacional, aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoa para cada 2.000³. Estima-se que existam entre seis e oito mil tipos diferentes dessas condições, das quais aproximadamente 80% delas são de origem genética e, em muitos casos, hereditárias¹. Além disso, a literatura destaca a escassez de terapias específicas e efetivas para a maioria dessas condições, o que compromete de forma substancial o bem-estar dos pacientes e das suas famílias¹.

Estudos prévios demonstraram necessidades apontadas pelas famílias de pessoas com DR, relacionados ao desejo de entender o que está acontecendo com a saúde do (s) filho (s) e como podem contribuir com os cuidados³. O estágio inicial da relação da família com a patologia é permeado por medos e frustrações decorrentes do desconhecimento da doença. O cuidado de indivíduos com DR, muitas vezes, requer abordagens complexas e contínuas ao longo do tempo, o que torna essencial ampliar o suporte oferecido e orientações³.

Nesse cenário, ações educativas tornam-se fundamentais para o processo de cuidado. Oferecendo informações claras sobre a condição, formas de manejo e estratégias de enfrentamento. Práticas educativas como imagens, textos, vídeos e cartilhas informativas contribuem sobre os cuidados e formas de enfrentamento. Dessa forma, promove o empoderamento das pessoas acometidas e de seus familiares⁴. Quando integradas à reabilitação, a educação em saúde amplia o alcance do cuidado, considerando também dimensões emocionais e sociais⁵.

Nesse sentido, promover ações educativas é essencial para garantir um cuidado humanizado e integral⁶.

Em diversos países, já existem iniciativas consolidadas que são voltadas ao apoio e à educação em saúde para pessoas com DR e seus familiares; plataformas que oferecem espaços de compartilhamento de informações, suporte emocional e capacitação no manejo das condições raras. No contexto brasileiro, há associações que desenvolvem ações semelhantes, promovendo integração entre profissionais e famílias e incentivo a políticas públicas para essa população⁷.

O Sistema Único de Saúde (SUS) é o principal responsável pela organização e oferta de ações voltadas à promoção, prevenção e reabilitação, sendo orientado pelos princípios da universalidade, integralidade e equidade. No que tange às DR, o SUS desempenha papel essencial ao garantir acesso a cuidados especializados e à reabilitação, conforme estabelece a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Portaria nº 199/2014). Essa política reforça a importância da educação em saúde como ferramenta estratégica para a disseminação de informações, fortalecimento de rede de cuidados e o empoderamento familiar¹.

Adicionalmente, a Política Nacional de Educação Popular em Saúde no SUS (PNEPS), instituída pela Portaria nº 2.761/2013, é importante ao trazer que as práticas educativas devem ser participativas, dialógicas e emancipatórias, valorizando o saber popular e a corresponsabilidade entre profissionais e usuários. Nesse sentido, educação em saúde no SUS deve ser compreendida como um processo contínuo que transcende a transmissão de informações, buscando promover autonomia do indivíduo no seu processo de cuidado¹⁷.

Por serem doenças incomuns, as DR são desafiadoras e demandam conhecimentos específicos para manejo pelos profissionais, bem como o enfrentamento da população afetada, tendo em vista a necessidade de oferecer assistência em saúde integral e

qualificada⁸. Portanto, a presente revisão tem como objetivo identificar as estratégias de educação em saúde para pessoas com Doenças Raras no contexto assistencial.

METODOLOGIA

Desenho de Estudo

Trata-se de uma revisão integrativa que procura responder a seguinte pergunta norteadora: “Quais estratégias de educação em saúde direcionadas às pessoas com Doenças Raras estão disponíveis na literatura?”. Essa pesquisa foi conduzida de acordo com as recomendações descritas pelo *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyzes* – PRISMA²². A coleta de dados foi iniciada em 25 de maio de 2024 e finalizada em 26 de maio de 2025.

Critérios de Elegibilidade

Foram incluídos artigos publicados nos últimos 10 anos, disponíveis na íntegra, nos idiomas português, inglês ou espanhol. Os estudos abordaram ações e estratégias de educação em saúde direcionadas a pessoas com DR no contexto da atenção à saúde. Foram excluídos estudos que não abordassem DR e estudos publicados fora do recorte temporal previamente definido.

Fontes de elaboração

Para a estratégia de busca foram definidas as bases de dados: PubMed, Scielo, Biblioteca Virtual em Saúde, utilizando os descritores e operadores apresentados no quadro 1 e de acordo com a estratégia PICOS elaborada no quadro 2.

Quadro 1. Descritores e operadores booleanos

SciELO	PubMed	Biblioteca Virtual de Saúde
((health education) AND (rare diseases)) AND (health) OR (illness)	("Health Education" OR "Patient Education as Topic" OR "Health Promotion" OR "health education" OR "patient education" OR "health promotion" OR "health literacy") AND ("Rare Diseases" OR "rare disease*" OR "orphan disease*" OR "rare condition*")	("Health Education" OR "Patient Education as a Topic" OR "Health Promotion" OR "Health Literacy") AND ("Rare Diseases" OR "Rare Disease")

Quadro 2. Estratégia PICOS

PICOS	Componentes
População (Population)	Pessoas com Doenças Raras
Intervenção (Intervention)	Educação em saúde (ações educativas, cartilhas, palestras, orientações)
Comparação (Comparison)	Cuidado Padrão
Desfecho (Outcomes)	Melhoria no conhecimento sobre a condição, autonomia, qualidade de vida, adesão ao tratamento, funcionalidade, empoderamento do paciente e da família

Desenho de estudo (Study)	Revisões, estudos qualitativos e ensaio clínico randomizados

Seleção dos estudos

Na etapa de identificação, foram encontrados 21 registros. Após a remoção de 2 duplicatas, restaram 19 artigos para a triagem inicial. O processo de triagem dos artigos se deu inicialmente por meio da leitura de títulos e resumos. Foram excluídos os estudos que não atenderam aos critérios de elegibilidade. Foram então selecionados 11 artigos para leitura na íntegra, dos quais quatro artigos foram excluídos por não responderem à pergunta norteadora. Assim, os trabalhos científicos que atenderam os critérios estabelecidos foram lidos e analisados para a seleção final e incluídos nesta revisão, conforme apresentado no quadro 3.

Quadro 3. Etapa de coleta das informações

FASE 1	Definição dos descritores MeSH.
FASE 2	Levantamento de artigos nas bases de dados.
FASE 3	Escolha dos artigos com base no período de publicação, análise de títulos e resumos e leitura detalhada dos artigos na íntegra.
FASE 4	Selecionado os artigos em educação em saúde com base em Doenças Raras, com elaboração de quadros para exibição dos resultados.

Extração e Análise dos Dados

A extração dos dados foi realizada utilizando um formulário padronizado desenvolvido no Microsoft Excel®. Os dados extraídos de cada estudo incluíram: autor, ano, país, desenho do estudo, detalhes da intervenção (estratégias de educação em saúde), métodos e resultados.

Os dados foram sintetizados de forma narrativa e tabular, conforme recomendado para revisões integrativas. Os estudos foram agrupados por delineamento para facilitar a comparação. Para cada grupo, os dados foram organizados em tabelas (Tabelas 3 e 4) e analisados de forma descritiva e comparativa, identificando tendências, pontos de convergência e divergência na literatura acerca da efetividade da educação em saúde para os desfechos investigados.

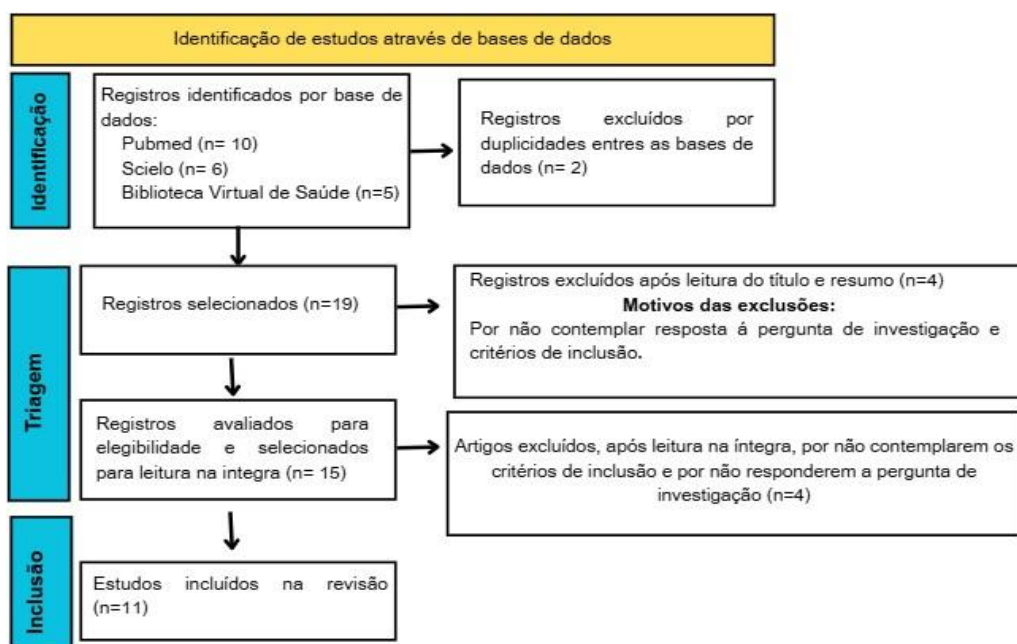
Declaração de uso de IA

Este trabalho utilizou ferramentas de inteligência artificial (ChatGPT, versão julho 2025) para auxílio na organização textual e revisão de coesão e coerência, sob supervisão integral dos autores, que assumem a responsabilidade total pelo conteúdo final.

RESULTADOS

O processo de seleção dos estudos incluídos na revisão está representado no fluxograma PRISMA (Figura 1). Foram analisados 11 artigos que atenderam aos critérios de inclusão desta revisão.

Figura 1 – Fluxograma do processo de identificação, triagem, elegibilidade e inclusão dos estudos (PRISMA)



Adaptado de: Page, M. J., McKenzie, J. E., Bossuyt, P. M., Boutron, I., Hoffmann, T. C., Mulrow, C. D., ... & Moher, D. (2021). The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. *BMJ*, *372*, n71. <https://doi.org/10.1136/bmj.n71>

A análise dos onze artigos permitiu identificar que, embora haja avanços científicos, persistem lacunas significativas relacionadas ao diagnóstico precoce, à informação acessível e à atuação integrada entre educação em saúde e o cuidado à pessoa com DR. Apesar das particularidades de cada estudo, nas pesquisas há um consenso quanto à necessidade de estratégias educativas acessíveis e participativas, capazes de atender às múltiplas dimensões do que é viver com uma Doença Rara.

As publicações abordaram que o diagnóstico tardio, a dificuldade de acesso a informações de qualidade; necessidade de suporte psicológico e atendimento contínuo são os pontos críticos para o desenvolvimento de estratégias de educação em saúde. Esses desafios impactam diretamente a autonomia tanto dos pacientes

quanto de suas famílias, refletindo a necessidade de intervenções abrangentes na perspectiva do cuidado integral. Os estudos analisados reforçam que a educação em saúde é um elemento essencial na promoção do autocuidado, da adesão ao tratamento e da construção de um conhecimento mais seguro e acessível sobre as DR^{9,10}. Estratégias como cartilhas, rodas de conversa, materiais lúdicos e vídeos educativos foram destacadas como ferramentas eficazes, principalmente quando adaptadas à realidade cultural e social dos pacientes. Tais intervenções favorecem não apenas o aprendizado, mas também o fortalecimento emocional e o enfrentamento consciente da condição^{11,12}.

Destaca-se também o papel ativo das famílias e das associações de pacientes, que frequentemente se tornam protagonistas no processo de busca por informações e cuidados. A atuação dessas redes evidencia o quanto a educação em saúde extrapola o ambiente clínico, alcançando o cotidiano e as relações sociais dos envolvidos. Portanto, o envolvimento familiar deve ser considerado uma estratégia complementar e necessária nos programas educativos^{13,14}.

De modo geral, observou-se que pessoas com DR enfrentam grandes desafios relacionados à escassez de fontes confiáveis sobre diagnóstico e tratamento^{15,16,6}. Essa carência leva os pacientes e seus cuidadores a buscarem informações por conta própria o qual nem sempre resulta em conteúdos adequados. Assim, reforça a relevância de estruturar estratégias acessíveis e adequadas baseadas em evidências, em que seja um auxílio para o paciente compreender sua condição e tomar decisões informadas sobre o cuidado^{15,17}.

Além dos benefícios informais e emocionais, os estudos revelam que a educação em saúde também atua na redução das desigualdades e no enfrentamento de barreiras sociais e econômicas que envolvem o cuidado¹⁸. Famílias frequentemente passam por custos elevados com terapias e medicamentos e a partir desse contexto as ações educativas se tornam fundamentais para orientar sobre recursos disponíveis, políticas públicas e direitos, fortalecendo o protagonismo do usuário frente ao sistema de saúde^{10,13}

No que tange à reabilitação, observou-se que dada a sua relevância como eixo central na busca da funcionalidade, independência e inclusão social, a associação à

educação em saúde, potencializou aspectos físicos, emocionais e sociais do cuidado. A literatura analisada aponta que programas que articulam esses dois campos apresentam maior impacto positivo, contribuindo para a redução da sobrecarga familiar e para o fortalecimento da rede de apoio¹⁹.

Portanto, os achados desta revisão evidenciam que a educação em saúde deve ser compreendida como parte integrante do cuidado às pessoas com DR, indo além da transmissão de informações. Trata-se de um processo contínuo que visa desenvolver independência^{15,7}. A literatura sinaliza que investir em estratégias educativas participativas e articuladas com as políticas públicas de saúde, é essencial para dessa forma garantir um cuidado centrado na pessoa.⁶

A síntese dos artigos analisados encontra-se detalhada no quadro 3.

Quadro 3. Artigos selecionados para a revisão

N	Autor/ Ano/ base de dados	Desenho de estudo	Métodos/Resultados
1	Rovira Moreno <i>et al.</i> , 2021 PubMed	Observacional descritivo	<p>Descreve um programa educativo semanal para pacientes/famílias com várias Doenças Raras: sessões sobre conhecimento médico-científico básico e aspectos psicossociais.</p> <p>Com 37 participantes, verificou-se aumento do conhecimento, melhor gestão do impacto psicológico e alto nível de satisfação dos participantes.</p>
2	Gimenez-Lozano <i>et al.</i> , 2022 PubMed	Estudo transversal	<p>Estudo quantitativo com 163 famílias na região Valenciana (Espanha) investigando atraso diagnóstico, impacto emocional, necessidades socioeconômicas e de tratamento em doenças raras.</p> <p>Mostrou que 50,4 % das famílias tiveram atraso diagnóstico > 1 ano; 73,1 % relataram impacto na rotina e estado emocional. Útil para contexto de educação em saúde em Doenças Raras.</p>
3	Stenberg <i>et al.</i> , 2024 PubMed	Revisão de escopo	<p>O estudo mapeou 75 artigos envolvendo 6.223 pessoas com Doenças Raras e 1.707 cuidadores.</p> <p>Verificou lacunas significativas em literacia em saúde, falta de conhecimento sobre diagnóstico, tratamento, autogestão e direitos sociais. Destacou a necessidade de intervenções</p>

			educativas, apoio entre pares e melhor comunicação profissional-paciente.
4	Badiu <i>et al.</i> , 2017 PubMed	Estudo descritivo participativo	Os autores desenvolveram materiais educativos para a doença rara Hipogonadismo hipogonadotrófico congênito (CHH), com co-criação entre especialistas e pacientes. Avaliaram elegibilidade, "understandability" (94,2 %) e "actionability" (90,5 %). Os materiais foram adaptados para 20 línguas e alcançaram boa aceitação.
5	Litzkendorf S <i>et al.</i> , 2020 PubMed	Estudo qualitativo	Estudo qualitativo com 55 pacientes e 13 familiares em Alemanha; identificou que a internet é a fonte mais usada no início da trajetória, mas com o tempo o contato pessoal (associações de pacientes, médicos especializados) torna-se mais relevante. Ressalta a necessidade de portais de informação centralizados e de qualidade.
6	Soares; Araújo; Bellato, <i>et al.</i> , 2016 SciELO	Estudo de abordagem compreensiva	Identificou que o suporte dos serviços de saúde é fragmentado. A família busca informações por conta própria, destacando a necessidade de educação em saúde formalizada e contínua.
7	PINTO <i>et al.</i> , 2019 SciELO	Estudo quantitativo, observacional e descritivo	Evidencia os altos custos com saúde e a desestruturação familiar. A educação em saúde é apontada como meio de melhorar o manejo domiciliar e reduzir internações.
8	Lopes <i>et al.</i> , 2018 PubMed	Estudo qualitativo transversal	Aponta falhas na formação de profissionais de saúde quanto ao manejo de Doenças Raras. A educação em saúde é citada como necessária tanto para pacientes quanto para os profissionais.

9	Witt <i>et al.</i> , 2023 PubMed	Estudo randomizado e controlado	Estudo internacional mostra o impacto emocional em crianças e pais. Recomenda-se uso de vídeos, histórias ilustradas e atividades lúdicas como ferramentas educativas na reabilitação.
10	Salviano; Castro <i>et al.</i> , 2020 Revista eletrônica acervo saúde	Estudo de desenvolvimento de instrumento	O estudo desenvolveu um questionário para mapear necessidades sociais e de saúde. Identificou que a falta de informação é um entrave para o cuidado efetivo. A ferramenta pode orientar ações educativas.
11	WINKLER <i>et al.</i> , 2024 Revista eletrônica acervo saúde	Revisão integrativa	O diagnóstico precoce e o acesso à informação foram os fatores mais valorizados pelos entrevistados. O estudo sugere programas permanentes de educação em saúde integrados à reabilitação.

Para facilitar a análise e discussão dos resultados, os artigos foram agrupados por eixo temático. O quadro 4 apresenta essa divisão, evidenciando os principais focos abordados.

Quadro 4 – Divisão dos artigos por eixo temático:

Eixo temático	Artigos relacionados	Focos abordados
1- Importância da Educação em Saúde.	Artigos 1,2,3,4,5	Evidenciam a eficácia de estratégias como cartilhas, vídeos, rodas de conversa e materiais lúdicos para ampliar o conhecimento, empoderar famílias e melhorar a adesão ao tratamento.
2- Autonomia, papel da família e associações de pacientes.	Artigos 1,2,5,6,7	Demonstram que a família assume papel central no cuidado e na busca por informações. Associações de pacientes oferecem suporte informacional, emocional e político, sendo espaços potentes de educação informal.
3- Reabilitação associada a educação em saúde	Artigos 8,9,10,11	Reforçam que a reabilitação associada à educação em saúde contribui para ganhos na funcionalidade, no bem-estar emocional e na inclusão social. Mostram que o acompanhamento multiprofissional é essencial.

DISCUSSÃO

Esta revisão integrativa analisou as estratégias em educação em saúde para pessoas com DR e evidenciou que há lacunas na literatura voltadas para essa temática. Ademais, a educação em saúde quando aliada a reabilitação é um complemento, no qual é importante para o conhecimento e disseminação de informações diante a evolução e autonomia do paciente.

Estudos demonstraram que os principais desafios enfrentados por pessoas com doenças raras incluem a escassez de informações acessíveis o diagnóstico tardio, escassez de fontes confiáveis, falta de preparo dos profissionais de saúde⁵. Esses fatores dificultam o acesso ao tratamento adequado e geram impacto na qualidade de vida e no bem-estar emocional dos pacientes e familiares. A carência de conhecimento sobre essas condições reforça a necessidade de educação em saúde, que possibilitem a disseminação de informações claras e seguras⁸.

A associação entre educação em saúde e reabilitação potencializa o cuidado integral ao promover funcionalidade, favorecer adaptação social e reduzir a sobrecarga familiar²⁰. As famílias e associações de pacientes exercem papel central na busca por informações e na mobilização social, no qual essas redes de apoio funcionam como educação, onde ocorre o compartilhamento de experiências e saberes, possibilitando o fortalecimento e a ampliação do cuidado que valoriza o protagonismo dos pacientes e familiares. Além disso, a formação profissional ainda se mostra insuficiente para lidar com as especificidades das DR. Muitos profissionais desconhecem os protocolos de atendimento e os recursos disponíveis, o que reforça a urgência em inserir o tema na graduação, pois a capacitação da equipe multiprofissional é indispensável para garantir uma assistência integral e humanizada^{16,21}.

Os estudos analisados reforçam que a educação em saúde é um elemento essencial na promoção do autocuidado, da adesão ao tratamento e da construção de um conhecimento mais seguro e acessível sobre as DR. Os desafios apresentados impactam diretamente a qualidade de vida e a autonomia tanto dos pacientes quanto de suas famílias, refletindo a necessidade de intervenções mais abrangentes no

campo da educação em saúde e da atenção. Intervenções simples como cartilhas ilustradas, vídeos educativos, roda de conversas e atividades lúdicas, podem promover resultados significativos. Essas ações favorecem a compreensão do diagnóstico, fortalece vínculos e estimulam o autocuidado e a adesão ao tratamento^{3,21}.

Portanto, quando a educação em saúde é articulada ao cuidado, torna-se eficaz pois abordam não apenas aspectos físicos, mas também os componentes emocionais e sociais da vida dessas pessoas. Nesse sentido, a integração entre educação em saúde e a reabilitação dentro do SUS deve ser vista como uma estratégia prioritária para garantir o cuidado humanizado contribuindo para o empoderamento dos pacientes e o fortalecimento das redes de atenção à saúde⁸.

Além disso, ao analisar as estratégias de educação em saúde, na perspectiva do cuidado integral, a Atenção Primária à saúde poderia atuar como o ponto de entrada, promovendo ações educativas contínuas e orientações ao longo do itinerário terapêutico. Essas responsabilidades fazem conexão com as diretrizes da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, que reforça a necessidade de uma linha de cuidado articulada no usuário²¹.

Entretanto, observa-se a escassez de estudos que abordem essa articulação entre educação em saúde no contexto das Doenças Raras, o que aponta para a necessidade de novas pesquisas interdisciplinares, com metodologias robustas e foco em intervenções efetivas. Além disso, é fundamental que políticas públicas invistam na formação de profissionais capacitados para atuar com essa população, promovendo o cuidado integral e humanizado¹⁷.

CONCLUSÃO

Assim, pode-se concluir que embora haja iniciativas relevantes, ainda existem lacunas significativas no acesso à informação e na integração de ações educativas com os serviços assistenciais. A educação em saúde se mostrou uma ferramenta eficaz para promover o empoderamento de pacientes e familiares, facilitando o autocuidado e fortalecendo a adesão aos tratamentos.

Adicionalmente, as estratégias de educação em saúde faz parte do cuidado integral, ampliando seu impacto para melhorias na funcionalidade e na inclusão social das

peças com DR. Embora, tenha identificado a escassez de produções científicas que aborem de forma integrada essas temáticas, essa limitação não restringiu a análise e profundidade da discussão, mas evidenciou a necessidade de desenvolver produções sobre o tema.

Diante disso, é necessário investir em estratégias educativas acessíveis e humanizadas sendo essencial para aprimorar o cuidado garantindo simultaneamente participação social, autonomia e equidade na jornada do paciente com Doença Rara.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Aureliano W de A. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Cien Saude Colet.* 2018 Feb;23(2):369–80.
2. Lima MA de FD de, Gilbert ACB, Horovitz DDG. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. *Cien Saude Colet.* 2018 Oct;23(10):3247–56.
3. Santos Luz G dos, Silva MRS da, DeMontigny F. PRIORITY NEEDS REFERRED BY FAMILIES OF RARE DISEASE PATIENTS. *Texto & Contexto - Enfermagem.* 2016;25(4).
4. Amaral MB, Rego S. Doenças raras na agenda da inovação em saúde: avanços e desafios na fibrose cística. *Cad Saude Publica.* 2020;36(12).
5. Luz G dos S, Silva MRS da, DeMontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista de Enfermagem.* 2015 Aug;28(5):395–400.
6. Winkler A de H, Saraiva DB, Gurgel KLRS, Barbosa LNF, Barros CMDL, Alencar AEMA de. O impacto do diagnóstico e do tratamento em pacientes de doenças raras e suas famílias. *Revista Eletrônica Acervo Saúde.* 2024 Dec 29;24(12):e18400.
7. Badiu C, Bonomi M, Borshchevsky I, Cools M, Craen M, Ghervan C, et al. Developing and evaluating rare disease educational materials co-created by expert clinicians and patients: the paradigm of congenital hypogonadotropic hypogonadism. *Orphanet J Rare Dis.* 2017 Dec 20;12(1):57.
8. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB, Aureliano W de A, Gibbon S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Cien Saude Colet.* 2019 Oct;24(10):3637–50.
9. Salviano IC de B, Castro MMC, Matos MAA, Aguiar CVN. Desenvolvimento de Instrumento em Doenças Raras: Acesso à Saúde e ao Suporte Social. *Revista Psicologia e Saúde.* 2020 Dec 8;3–18.
10. Stenberg U, Westfal L, Dybesland Rosenberger A, Ørstavik K, Flink M, Holmen H, et al. A scoping review of health literacy in rare disorders: key issues and research directions. *Orphanet J Rare Dis.* 2024 Sep 6;19(1):328.

11. Soares J de L, Araújo LFS de, Bellato R. Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde. *Saúde e Sociedade*. 2016 Dec;25(4):1017–30.
12. Witt S, Schuett K, Wiegand-Grefe S, Boettcher J, Quitmann J. Living with a rare disease - experiences and needs in pediatric patients and their parents. *Orphanet J Rare Dis*. 2023 Aug 11;18(1):242.
13. Gimenez-Lozano C, Páramo-Rodríguez L, Cavero-Carbonell C, Corpas-Burgos F, López-Maside A, Guardiola-Villarraig S, et al. Rare Diseases: Needs and Impact for Patients and Families: A Cross-Sectional Study in the Valencian Region, Spain. *Int J Environ Res Public Health*. 2022 Aug 19;19(16):10366.
14. Rovira-Moreno E, Abuli A, Codina-Sola M, Valenzuela I, Serra-Juhe C, Cuscó I, et al. Beyond the disease itself: A cross-cutting educational initiative for patients and families with rare diseases. *J Genet Couns*. 2021 Jun 3;30(3):693–700.
15. Litzkendorf S, Frank M, Babac A, Rosenfeldt D, Schauer F, Hartz T, et al. Use and importance of different information sources among patients with rare diseases and their relatives over time: a qualitative study. *BMC Public Health*. 2020 Dec 5;20(1):860.
16. Lopes MT, Koch VH, Sarrubbi-Junior V, Gallo PR, Carneiro-Sampaio M. Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals. *Clinics*. 2018;73:e68.
17. Pinto M, Madureira A, Barros LB de P, Nascimento M, Costa ACC da, Oliveira NV de, et al. Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. *Cad Saude Publica*. 2019;35(9).
18. Lima MA de FD de, Gilbert ACB, Horovitz DDG. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. *Cien Saude Colet*. 2018 Oct;23(10):3247–56.
19. Souza ÍP de, Androlage JS, Bellato R, Barsaglini RA. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. *Cien Saude Colet*. 2019 Oct;24(10):3683–700.

20. Falkenberg MB, Mendes T de PL, Moraes EP de, Souza EM de. Educação em saúde e educação na saúde: conceitos e implicações para a saúde coletiva. *Cien Saude Colet.* 2014 Mar;19(3):847–52.

21. BRASIL. Ministério da Saúde. *Portaria n.º 2.761, de 19 de novembro de 2013.* Institui a Política Nacional de Educação Popular em Saúde (PNEPS-SUS). Diário Oficial da União, Brasília, DF.

22. BRASIL. Ministério da Saúde. *Portaria n.º 199, de 30 de janeiro de 2014.* Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova diretrizes para atenção e institui incentivos financeiros. Diário Oficial da União, Brasília, DF.