

EDUCAÇÃO EM SAÚDE E ESTRATÉGIAS DE PROMOÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM DOENÇAS RARAS: UMA REVISÃO DE LITERATURA



<https://doi.org/10.22533/at.ed.982152529042>

Data de aceite: 12/05/2025

Wigor Ruan Da Silva Correa

Graduando em Enfermagem pela
Universidade Federal do Maranhão.

Ezequiel Almeida Barros

Graduando em Medicina pelo Centro
Universitário Maurício de Nassau.

Daniela Isis Fonseca França

Graduanda em Enfermagem pela
Universidade Federal do Maranhão.

Isabella Brito Dos Santos

Graduanda em Enfermagem pela
Universidade Federal do Maranhão.

Rhanna Vitória Corrêa Lisboa

Graduanda em Enfermagem pela
Universidade Federal do Maranhão.

Antônio Carlos Juvino Junior

Graduando em Enfermagem pela
Universidade Federal do Maranhão.

Kaynã Crisostomo Freitas Viana

Graduando em Enfermagem pela
Universidade Federal do Maranhão.

Vitória Gabryelle Amaral Marvão

Graduanda em Medicina pelo Centro
Universitário Maurício de Nassau.

Rayssa Silva Soares

Graduando em Enfermagem pela
Universidade Federal do Maranhão.

Jéssica Roberta Muniz Da Paz

Graduanda em enfermagem pelo Centro
Universitário Maurício de Nassau.

Raquel Cristina Do Nascimento Albuquerque

Graduanda em enfermagem pelo Centro
Universitário Maurício de Nassau.

Thalita Silveira Novais

Médica pela Centro Universitário FIPMoc
(UNIFIPMoc).

RESUMO: INTRODUÇÃO: As doenças raras são definidas como condições que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos, segundo a Organização Mundial da Saúde. **OBJETIVO:** analisar as contribuições da educação em saúde e as estratégias de promoção da qualidade de vida direcionadas a pacientes com doenças raras. **METODOLOGIA:** Revisão narrativa da literatura realizada a partir de buscas nas bases de dados científicos PubMed®, SciELO, LILACS, ScienceDirect, MEDLINE e Web of Science, abrangendo

publicações no período de 2019 a 2025. Foram utilizados descritores em português, com base nos DeCS/MeSH, a saber: “Educação em Saúde”, “Doenças Raras”, “Promoção da Saúde” e “Qualidade de Vida”, cruzados com o operador booleano AND. **RESULTADOS:** A promoção da qualidade de vida de pessoas com doenças raras demanda uma abordagem integrada que una estratégias de educação em saúde, suporte psicossocial, políticas públicas efetivas e ações comunitárias. Ao longo desta revisão narrativa, evidenciou-se que o conhecimento sobre essas condições ainda é escasso entre profissionais e sociedade, o que contribui para diagnósticos tardios, tratamentos inadequados e sofrimento ampliado para os pacientes e suas famílias. **CONCLUSÃO:** para avançar na atenção integral às doenças raras, é imprescindível o investimento em formação profissional, ações educativas contínuas e políticas públicas estruturadas. Somente com um cuidado humanizado, intersetorial e centrado na pessoa será possível reduzir as iniquidades e garantir dignidade a essa parcela historicamente invisibilizada da população.

PALAVRAS-CHAVE: “Educação em Saúde”, “Doenças Raras”, “Promoção da Saúde” e “Qualidade de Vida”.

HEALTH EDUCATION AND STRATEGIES FOR PROMOTING QUALITY OF LIFE IN PATIENTS WITH RARE DISEASES: A LITERATURE REVIEW

ABSTRACT: INTRODUCTION: Rare diseases are defined as conditions that affect up to 65 people per 100,000 individuals, according to the World Health Organization. **OBJECTIVE:** to analyze the contributions of health education and strategies to promote quality of life aimed at patients with rare diseases. **METHODOLOGY:** Narrative review of the literature carried out based on searches in the scientific databases PubMed®, SciELO, LILACS, ScienceDirect, MEDLINE and Web of Science, covering publications from 2019 to 2025. Descriptors in Portuguese, based on DeCS/MeSH, were used, namely: “Health Education”, “Rare Diseases”, “Health Promotion” and “Quality of Life”, crossed with the Boolean operator AND. **RESULTS:** Promoting the quality of life of people with rare diseases requires an integrated approach that combines health education strategies, psychosocial support, effective public policies and community actions. Throughout this narrative review, it became clear that knowledge about these conditions is still scarce among professionals and society, which contributes to late diagnoses, inadequate treatments, and increased suffering for patients and their families. **CONCLUSION:** In order to advance comprehensive care for rare diseases, it is essential to invest in professional training, ongoing educational actions, and structured public policies. Only with humanized, intersectoral, and person-centered care will it be possible to reduce inequities and ensure dignity for this historically invisible segment of the population. **KEYWORDS:** “Health Education,” “Rare Diseases,” “Health Promotion,” and “Quality of Life.”

EDUCACIÓN EN SALUD Y ESTRATEGIAS PARA LA PROMOCIÓN DE LA CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS: UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA

RESUMEN: INTRODUCCIÓN: Las enfermedades raras se definen como afecciones que afectan hasta 65 personas por cada 100.000 individuos, según la Organización Mundial

de la Salud. **OBJETIVO:** analizar las contribuciones de la educación para la salud y las estrategias de promoción de la calidad de vida dirigidas a pacientes con enfermedades raras. **METODOLOGÍA:** Revisión narrativa de la literatura realizada a partir de búsquedas en las bases de datos científicas PubMed®, SciELO, LILACS, ScienceDirect, MEDLINE y Web of Science, abarcando publicaciones de 2019 a 2025. Se utilizaron descriptores en portugués, basados en DeCS/MeSH, a saber: “Educación en Salud”, “Enfermedades Raras”, “Promoción de la Salud” y “Calidad de Vida”, cruzados con el operador booleano AND. **RESULTADOS:** Promover la calidad de vida de las personas con enfermedades raras requiere un enfoque integrado que combine estrategias de educación en salud, apoyo psicosocial, políticas públicas efectivas y acciones comunitarias. A lo largo de esta revisión narrativa, quedó claro que el conocimiento sobre estas condiciones aún es escaso entre los profesionales y la sociedad, lo que contribuye a diagnósticos tardíos, tratamientos inadecuados y mayor sufrimiento de los pacientes y sus familias. **CONCLUSIÓN:** para avanzar en la atención integral a las enfermedades raras es esencial la inversión en formación profesional, acciones educativas permanentes y políticas públicas estructuradas. Sólo con una atención humanizada, intersectorial y centrada en la persona será posible reducir las inequidades y garantizar la dignidad de esta porción históricamente invisible de la población. **PALABRAS CLAVE:** “Educación para la Salud”, “Enfermedades Raras”, “Promoción de la Salud” y “Calidad de Vida”.

INTRODUÇÃO

As doenças raras são definidas como condições que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos, segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS). Estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 tipos diferentes de doenças raras, que, embora individualmente incomuns, afetam coletivamente cerca de 300 milhões de pessoas no mundo todo (EURORDIS, 2020). No Brasil, o Ministério da Saúde reconhece a importância de políticas públicas voltadas para esse grupo, que enfrenta diversas dificuldades, desde o diagnóstico até o tratamento e o acesso a cuidados especializados (Brasil, 2014).

Entre as doenças raras mais prevalentes no Brasil, destacam-se a fibrose cística, a doença de Gaucher, a esclerose lateral amiotrófica (ELA), a fenilcetonúria, a mucopolissacaridose e a distrofia muscular de Duchenne. Essas enfermidades apresentam manifestações clínicas variadas, com evolução crônica e alto impacto na funcionalidade e qualidade de vida dos pacientes (Carolina et al., 2023).

Muitas dessas são de origem genética e requerem cuidados especializados e contínuos, incluindo terapias de reabilitação, uso de medicamentos de alto custo e acompanhamento multiprofissional. A baixa prevalência individual e a complexidade clínica dificultam o reconhecimento precoce pelos profissionais de saúde, o que reforça a importância de ações educativas e estratégias de cuidado centradas nas necessidades específicas dessa população (Carolina et al., 2023).

Pacientes com doenças raras e seus familiares vivenciam uma trajetória de cuidado marcada por desafios físicos, emocionais, sociais e econômicos. A escassez de profissionais especializados, o diagnóstico tardio, os tratamentos muitas vezes experimentais e o desconhecimento geral sobre essas condições geram sentimentos de solidão e impotência (Luz et al., 2016). Além disso, o suporte psicossocial e a inclusão social dessas pessoas ainda são limitados, o que contribui para a sobrecarga familiar e a piora da qualidade de vida.

Nesse contexto, a educação em saúde torna-se uma ferramenta essencial para empoderar pacientes e familiares, promover a adesão ao tratamento, melhorar o autocuidado e favorecer a autonomia (Fittipaldi et al., 2021). As estratégias educativas, quando bem conduzidas, permitem que as pessoas compreendam melhor sua condição, aprendam a lidar com os sintomas e tenham maior participação nas decisões sobre seu cuidado, contribuindo significativamente para o bem-estar geral (Pascarelli et al., 2022).

Além disso, promover a qualidade de vida dessas populações exige abordagens interdisciplinares e ações integradas entre os serviços de saúde, educação e assistência social. A utilização de práticas educativas adaptadas à realidade dos pacientes, bem como a construção de redes de apoio, são caminhos importantes para enfrentar as desigualdades no cuidado e ampliar o acesso a informações seguras e contextualizadas (Brasil, 2014).

Diante da complexidade e da diversidade das doenças raras, justifica-se a realização desta revisão narrativa da literatura, com o objetivo de analisar as contribuições da educação em saúde e as estratégias de promoção da qualidade de vida direcionadas a esses pacientes. A revisão busca evidenciar práticas, avanços, desafios e lacunas na atenção a esse público, colaborando com o aprimoramento de políticas públicas e estratégias de cuidado integral e humanizado.

METODOLOGIA

Este estudo trata-se de uma revisão narrativa da literatura, realizada em abril de 2025, com o objetivo de reunir e sintetizar o conhecimento existente sobre a educação em saúde e as estratégias de promoção da qualidade de vida voltadas ao cuidado de pacientes com doenças raras, a partir de fontes relevantes e atualizadas. A escolha por esse tipo de revisão se justifica por sua capacidade de compreender o estado da arte e identificar lacunas no conhecimento sobre o tema, conforme preconizado por Rother (2007).

A busca pelos estudos foi realizada em bases de dados científicos reconhecidas, como *PubMed®*, *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), *Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde* (LILACS), *ScienceDirect*, *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* (MEDLINE) e *Web of Science*, abrangendo publicações no período de 2019 a 2025. Foram utilizados descritores em português, com base nos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS/MeSH). Os principais termos incluídos foram: “Educação em Saúde”, “Doenças Raras”, “Promoção da Saúde” e “Qualidade de Vida”, cruzados com o operador booleano AND.

Os critérios de inclusão contemplaram artigos publicados em periódicos revisados por pares, disponíveis em qualquer idioma, que abordassem diretamente a temática central do estudo. Foram excluídos teses, dissertações, resumos de congressos, artigos não alinhados aos objetivos da pesquisa, duplicados ou de acesso restrito. A seleção rigorosa teve como objetivo garantir a relevância, consistência e acessibilidade das informações incluídas.

A triagem inicial foi feita com base na leitura dos títulos e resumos, para verificar a adequação aos critérios de inclusão. Em seguida, os artigos selecionados foram analisados na íntegra. Dois pesquisadores realizaram a avaliação dos textos de forma independente, e eventuais discordâncias foram resolvidas por consenso, reduzindo possíveis vieses na seleção dos materiais.

A extração dos dados foi conduzida com o auxílio de um instrumento estruturado, contendo informações como identificação do artigo (autores, ano, periódico), objetivos, metodologia, principais achados e conclusões. Essa sistematização permitiu a análise descritiva e a categorização dos resultados com base nas temáticas emergentes.

A análise dos estudos foi qualitativa, permitindo identificar convergências, divergências e lacunas no conhecimento científico, com ênfase nos avanços e desafios relacionados às práticas educativas e à promoção da qualidade de vida em pacientes com doenças raras.

Por se tratar de uma revisão narrativa baseada em dados secundários provenientes de fontes públicas, esta pesquisa não envolveu seres humanos diretamente, estando, portanto, dispensada de aprovação por Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), conforme previsto na Resolução nº 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

O papel da educação em saúde no cuidado com doenças raras

A educação em saúde tem se consolidado como uma estratégia indispensável para o enfrentamento dos desafios impostos pelas doenças raras. Por meio dela, pacientes e familiares são orientados sobre o manejo da condição, reconhecimento precoce de sinais de agravamento e estratégias de promoção da saúde, fortalecendo a autonomia e o autocuidado. A informação adequada reduz o medo do desconhecido e melhora a relação com os serviços de saúde (Moreira et al., 2022).

Um dos grandes obstáculos no cuidado de pessoas com doenças raras é a desinformação, tanto da população quanto dos próprios profissionais de saúde. Nesse cenário, capacitações permanentes e ações educativas direcionadas às equipes multiprofissionais contribuem para a melhoria da assistência e para a tomada de decisões clínicas mais assertivas (Martins & Oliveira, 2021). A educação permanente deve ser integrada à rotina dos serviços, adaptada ao contexto local e voltada à prática clínica.

A inclusão das famílias no processo educativo é um ponto crucial, visto que muitas vezes são os principais cuidadores. O acesso a conteúdos claros e específicos sobre a doença favorece o desenvolvimento de competências no cuidado diário, diminui a sobrecarga emocional e fortalece os vínculos afetivos e sociais (Ribeiro et al., 2021). Tais ações também favorecem a formação de redes de apoio, fundamentais para o enfrentamento de situações complexas e imprevisíveis.

Ademais, a educação em saúde funciona como elo entre os direitos garantidos por políticas públicas e seu efetivo acesso. Em muitos casos, o desconhecimento sobre benefícios sociais, direitos legais e programas de suporte dificulta a obtenção de recursos essenciais ao tratamento e à reabilitação (Lima & Santos, 2020). Ao promover a consciência cidadã, a educação atua também na defesa da equidade e da justiça social.

Por fim, é importante ressaltar que a educação em saúde voltada às doenças raras deve considerar não apenas os aspectos biomédicos, mas também os fatores psicossociais que envolvem o viver com uma condição crônica e de baixa prevalência. A escuta ativa, o respeito à diversidade e a comunicação humanizada são pilares dessa abordagem, que busca ampliar o cuidado para além do tratamento, promovendo dignidade e inclusão social (Camargo & Bastos, 2023).

Estratégias educativas voltadas para pacientes, famílias e cuidadores

As estratégias educativas direcionadas às pessoas com doenças raras devem ser planejadas de forma personalizada, considerando as especificidades de cada condição, além das realidades socioculturais dos indivíduos envolvidos. Tais ações podem ocorrer em diversos formatos, como rodas de conversa, grupos educativos, materiais impressos, vídeos explicativos e aplicativos de saúde, sempre com linguagem acessível e empática (Barbosa et al., 2020). O objetivo é promover o entendimento da doença, do tratamento e da importância da adesão às condutas terapêuticas.

A capacitação de familiares e cuidadores é outro pilar essencial nesse processo, pois são eles que, muitas vezes, realizam cuidados contínuos e complexos. Ensinar técnicas básicas de cuidado domiciliar, sinais de alerta, manejo de dispositivos e uso correto de medicamentos contribui significativamente para a segurança e o bem-estar do paciente (Nunes & Costa, 2019). A educação contínua reduz complicações, internações recorrentes e melhora a qualidade de vida do núcleo familiar.

O uso da tecnologia tem se mostrado um facilitador nas estratégias educativas. Plataformas digitais, redes sociais e aplicativos têm possibilitado o acesso remoto a informações confiáveis, o que é especialmente importante para pacientes que vivem em regiões distantes dos centros de referência (Pereira et al., 2021). Além disso, os recursos audiovisuais contribuem para a inclusão de pessoas com diferentes níveis de escolaridade e habilidades cognitivas.

Parcerias entre profissionais de saúde, instituições de ensino e associações de pacientes são fundamentais para a elaboração de conteúdos educativos mais robustos. Tais colaborações possibilitam a produção de materiais baseados em evidências, com linguagem adequada e enfoque humanizado (Almeida & Cruz, 2022). As associações de pacientes desempenham ainda um papel fundamental na troca de experiências e na mobilização social para o fortalecimento dessas estratégias.

Por fim, é essencial que as ações educativas envolvam momentos de escuta ativa e construção coletiva do conhecimento. O reconhecimento dos saberes populares e das experiências de vida dos pacientes e seus cuidadores enriquece o processo e gera maior engajamento. A educação em saúde, nesse contexto, deve ser dialógica, centrada no sujeito e orientada à prática (Rodrigues et al., 2020).

Interdisciplinaridade e apoio psicossocial

O cuidado interdisciplinar é indispensável na atenção à pessoa com doença rara, dada a complexidade dos quadros clínicos e suas repercussões biopsicossociais. A atuação conjunta de médicos, enfermeiros, fisioterapeutas, nutricionistas, psicólogos, assistentes sociais e outros profissionais garante uma abordagem integral, centrada nas necessidades do paciente (Moraes & Brito, 2021). A comunicação eficiente entre as equipes é fundamental para que o plano terapêutico seja contínuo, individualizado e resolutivo.

A presença de profissionais de saúde mental nas equipes é vital, visto que o impacto emocional do diagnóstico e do curso das doenças raras pode gerar sofrimento psíquico, estresse, ansiedade e depressão. Intervenções psicossociais, como psicoterapia, escuta qualificada e grupos de apoio, ajudam na elaboração emocional das experiências vividas, favorecendo o enfrentamento da doença (Silva et al., 2020). A saúde mental não deve ser negligenciada no cuidado dessas populações.

O assistente social também tem papel destacado na orientação sobre políticas públicas, benefícios sociais e acesso a direitos fundamentais. Muitas famílias enfrentam dificuldades financeiras e logísticas para cuidar adequadamente do paciente, sendo necessário apoio institucional para garantir transporte, medicamentos e atendimento especializado (Lima & Ferreira, 2020). O suporte social é, portanto, um elemento-chave para a continuidade do cuidado.

A interdisciplinaridade também se revela na promoção de estratégias educativas integradas. Cada profissional pode contribuir com saberes específicos para construir intervenções mais completas, alinhadas às necessidades de cada caso. Por exemplo, o nutricionista pode orientar sobre dietas específicas enquanto o fisioterapeuta propõe exercícios seguros, tudo isso articulado com as demais condutas (Campos et al., 2021).

Finalmente, a inserção da família nesse cuidado interdisciplinar amplia a rede de apoio e fortalece os vínculos terapêuticos. A participação ativa dos familiares em reuniões de equipe, planejamento terapêutico e processos decisórios contribui para um cuidado mais humanizado e eficaz. O modelo interdisciplinar rompe com a lógica fragmentada do cuidado, promovendo maior integração entre os aspectos clínicos, sociais e afetivos envolvidos na trajetória da doença (Ramos & Dias, 2019).

Iniciativas comunitárias e políticas públicas em saúde rara

As doenças raras exigem políticas públicas específicas e articuladas com ações comunitárias que fortaleçam o cuidado e ampliem o acesso aos serviços de saúde. No Brasil, destaca-se a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, instituída pela Portaria nº 199/2014, que orienta a organização de redes de atenção, acesso a diagnósticos precoces, tratamento multidisciplinar e reabilitação (Brasil, 2014). No entanto, sua implementação ainda enfrenta desafios, como escassez de centros especializados e financiamento insuficiente.

As iniciativas comunitárias complementam as ações do Estado, muitas vezes ocupando lacunas deixadas pelo sistema formal de saúde. Grupos de apoio, ONGs, associações de pacientes e projetos voluntários exercem papel importante na disseminação de informações, apoio emocional e mobilização social. Essas redes possibilitam que pessoas com doenças raras se reconheçam, troquem experiências e fortaleçam a luta por direitos (Silveira et al., 2021).

Alguns estados brasileiros vêm criando leis estaduais e programas locais para doenças raras, promovendo campanhas de conscientização, apoio ao diagnóstico e incentivo à formação profissional especializada. Essas experiências demonstram que a descentralização pode ser eficaz quando há vontade política e participação ativa da sociedade civil (Pascarelli et al., 2022). Ainda assim, há necessidade de maior articulação entre os níveis federal, estadual e municipal.

Além disso, a criação de bancos de dados nacionais e o estímulo à pesquisa científica são medidas estratégicas de longo prazo. A vigilância epidemiológica adequada e o financiamento de estudos sobre prevalência, terapias e novos medicamentos contribuem diretamente para o aprimoramento das políticas públicas (Gonçalves et al., 2023). A interlocução entre ciência, gestores e comunidade é essencial para garantir efetividade e equidade nas ações de saúde.

É importante, ainda, destacar a atuação do SUS como espaço legítimo de construção coletiva dessas ações. Conselhos de saúde, conferências e fóruns têm sido ferramentas de participação democrática, permitindo que as demandas de pessoas com doenças raras ganhem visibilidade e sejam incorporadas às agendas políticas. Essa participação social fortalece o controle social e contribui para a formulação de políticas públicas mais sensíveis às realidades vividas (Ferraz & Amaral, 2021).

Impactos dessas ações na qualidade de vida dos pacientes

As ações educativas, comunitárias e políticas, quando integradas e bem estruturadas, têm impactos positivos diretos na qualidade de vida de pessoas com doenças raras. O acesso a um diagnóstico precoce, a terapias adequadas e ao suporte psicossocial melhora a autonomia, o bem-estar emocional e a funcionalidade dos pacientes (Brasil, 2014). A qualidade de vida, nesse contexto, deve ser entendida de forma multidimensional, considerando fatores físicos, emocionais, sociais e espirituais.

A presença de redes de apoio e espaços de escuta contribui significativamente para o enfrentamento da doença. Pacientes que participam de grupos de apoio relatam sentir-se mais compreendidos, menos solitários e mais confiantes em relação ao manejo da sua condição. Esse suporte também influencia na adesão ao tratamento e na percepção de controle sobre a própria saúde (Oliveira & Rezende, 2020).

A inclusão das famílias no cuidado e na educação em saúde proporciona um ambiente mais seguro e acolhedor. Quando os cuidadores estão bem orientados, os níveis de estresse familiar diminuem, e os pacientes tendem a apresentar melhores indicadores de saúde. Além disso, o suporte familiar fortalece vínculos afetivos e contribui para uma melhor experiência de cuidado (Teixeira et al., 2022).

A atuação de equipes interdisciplinares, somada ao suporte de políticas públicas efetivas, garante um cuidado mais integral e contínuo. Pacientes com acesso a centros de referência relatam maior satisfação com o atendimento recebido e uma visão mais positiva sobre o futuro. Essa articulação entre serviços também reduz os custos indiretos do cuidado, como hospitalizações evitáveis e afastamentos laborais (Barros et al., 2022).

Por fim, percebe-se que a melhoria da qualidade de vida dos pacientes com doenças raras está diretamente relacionada à existência de um sistema de saúde acolhedor, informado e articulado com a comunidade. A soma de esforços entre Estado, profissionais, instituições, pacientes e familiares é o caminho mais promissor para enfrentar os desafios impostos por essas condições e promover dignidade e cidadania a essa população (Lopes & Andrade, 2023).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A promoção da qualidade de vida de pessoas com doenças raras demanda uma abordagem integrada que una estratégias de educação em saúde, suporte psicossocial, políticas públicas efetivas e ações comunitárias. Ao longo desta revisão narrativa, evidenciou-se que o conhecimento sobre essas condições ainda é escasso entre profissionais e sociedade, o que contribui para diagnósticos tardios, tratamentos inadequados e sofrimento ampliado para os pacientes e suas famílias.

A educação em saúde se apresenta como ferramenta essencial para o empoderamento dos pacientes, qualificação dos profissionais e combate ao estigma. Estratégias educativas bem conduzidas promovem maior adesão aos tratamentos, compreensão das condições clínicas e fortalecimento dos laços entre paciente, família e equipe de saúde. Da mesma forma, campanhas informativas e práticas educativas comunitárias colaboram para a construção de uma rede de apoio mais sensível às necessidades dessa população.

As políticas públicas voltadas às doenças raras, apesar dos avanços institucionais como a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, ainda enfrentam desafios relacionados à implementação prática, financiamento e capilaridade dos serviços. A articulação entre ações do Estado e da sociedade civil é fundamental para assegurar o acesso ao diagnóstico precoce, tratamento adequado e cuidado contínuo.

As iniciativas comunitárias, associações de pacientes e movimentos sociais têm desempenhado papel fundamental na construção de redes de apoio, na mobilização social e na garantia de direitos. Tais ações, quando bem coordenadas com os serviços de saúde, têm impacto direto na melhoria da qualidade de vida e no fortalecimento da cidadania das pessoas com doenças raras.

Dessa forma, conclui-se que, para avançar na atenção integral às doenças raras, é imprescindível o investimento em formação profissional, ações educativas contínuas e políticas públicas estruturadas. Somente com um cuidado humanizado, intersetorial e centrado na pessoa será possível reduzir as iniquidades e garantir dignidade a essa parcela historicamente invisibilizada da população.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, T. S.; CRUZ, M. A. Desenvolvimento de estratégias educativas em saúde: contribuições para pacientes com doenças raras. *Revista Brasileira de Extensão Universitária*, v. 13, n. 1, p. 87–96, 2022.

CAROLINA, A. Perfil epidemiológico de crianças com doenças raras assistidas em um projeto de extensão: estudo descritivo retrospectivo. **Repositorio.ufu.br**, 2023..

BARBOSA, D. M. et al. Ações educativas em saúde e sua aplicabilidade nas doenças crônicas e raras. *Revista Interfaces da Saúde*, v. 8, n. 2, p. 54–61, 2020.

BARROS, A. C. M. et al. Avaliação da qualidade de vida em pacientes com doenças crônicas raras. *Revista de Saúde Coletiva*, v. 32, n. 1, p. 76–84, 2022.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. *Diário Oficial da União*, Brasília, 2014.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS. *Diário Oficial da União*, Brasília, DF, 2014.

CAMARGO, J. L.; BASTOS, M. M. Educação em saúde e empatia no cuidado de pacientes com condições crônicas raras. *Revista Saúde e Sociedade*, v. 32, n. 1, p. 1–12, 2023.

CAMPOS, L. C. F. et al. Interdisciplinaridade e integralidade no cuidado à saúde: desafios e perspectivas. *Saúde & Transformação Social*, v. 12, n. 2, p. 90–98, 2021.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS / Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. – Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

EURORDIS – Rare Diseases Europe. What is a rare disease? 2020. Disponível em: <https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/>

FERRAZ, D. S.; AMARAL, T. R. Participação social na formulação de políticas públicas em saúde: o caso das doenças raras. *Revista Gestão em Saúde*, v. 13, n. 2, p. 191–198, 2021.

FITTIPALDI, ALM, O'DWYER, GISELE E HENRIQUES, P. Educação em saúde na atenção primária: as abordagens e estratégias contempladas nas políticas públicas de saúde. *Interface - Comunicação, Saúde, Educação* [online]. v. 25 [Acessado 29 Abril 2025] , e200806.

FREITAS, C. M.; FEUERWERKER, L. C. M. Educação em saúde e o cuidado: práticas para o fortalecimento da autonomia e do protagonismo. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 24, n. 6, p. 2133–2142, 2019.

GONÇALVES, M. L. et al. Pesquisa em doenças raras no Brasil: panorama e perspectivas. *Revista Ciência & Saúde*, v. 15, n. 4, p. 215–223, 2023.

LIMA, A. P.; SANTOS, T. L. Educação em saúde como estratégia de acesso aos direitos de pessoas com doenças raras. *Revista de Políticas Públicas em Saúde*, v. 11, n. 2, p. 58–66, 2020.

LIMA, J. M.; FERREIRA, S. P. O papel do assistente social no cuidado de pacientes com doenças raras. *Revista Katálysis*, v. 23, n. 3, p. 474–483, 2020.

LOPES, V. A.; ANDRADE, F. B. Cuidado integral e qualidade de vida em doenças raras: avanços e desafios. *Revista Brasileira de Saúde Integral*, v. 11, n. 1, p. 59–66, 2023.

MARTINS, L. C.; OLIVEIRA, A. S. Formação e capacitação profissional frente às doenças raras: desafios e possibilidades. *Revista Brasileira de Educação Médica*, v. 45, n. 3, p. 1–8, 2021.

PASCARELLI, D. B. N.; PEREIRA, É. L.. Doenças raras no Congresso Nacional brasileiro: análise da atuação parlamentar. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 38, n. 6, p. e00167721, 2022.

MORAES, E. L.; BRITO, R. C. O cuidado interdisciplinar no atendimento às doenças raras: uma necessidade emergente. *Revista Brasileira de Terapias Cognitivas*, v. 17, n. 4, p. 263–270, 2021.

MOREIRA, F. D. et al. A importância da educação em saúde para o cuidado integral de pessoas com doenças raras. *Revista Ciência em Saúde*, v. 15, n. 2, p. 35–42, 2022.

NUNES, M. R.; COSTA, A. G. Educação em saúde voltada para cuidadores de pessoas com doenças crônicas. *Revista Brasileira de Enfermagem*, v. 72, supl. 1, p. 223–229, 2019.

OLIVEIRA, D. R.; REZENDE, R. F. A importância dos grupos de apoio no cuidado a pacientes com doenças raras. *Revista Psicologia & Saúde*, v. 12, n. 2, p. 141–148, 2020.

PEREIRA, R. O. et al. Tecnologias digitais no apoio ao cuidado de doenças raras: uma revisão integrativa. *Revista Eletrônica Acervo Saúde*, v. 13, n. 5, p. e8472, 2021.

RAMOS, G. A.; DIAS, T. M. A importância do trabalho interdisciplinar na promoção da qualidade de vida de pacientes crônicos. *Revista Saúde Coletiva*, v. 9, n. 54, p. 109–115, 2019.

RIBEIRO, G. M.; LIMA, R. R.; VASCONCELOS, M. A. Apoio familiar e educação em saúde em doenças genéticas raras: uma revisão integrativa. *Revista Enfermagem Contemporânea*, v. 10, n. 2, p. 123–130, 2021.

RODRIGUES, V. H. et al. Estratégias dialógicas em educação em saúde: construindo saberes com famílias. *Revista Saúde e Pesquisa*, v. 13, n. 3, p. 531–539, 2020.

Luz GS, Silva MRS, DeMontigny F. Necessidades Prioritárias Referidas Pelas Famílias De Pessoas Com Doenças Raras. *Texto Contexto Enferm*, 2016; 25(4):e0590015.

SILVA, A. L.; MOURA, F. S.; ANDRADE, M. N. Saúde mental e doenças raras: necessidades e possibilidades de cuidado. *Revista Psicologia em Pesquisa*, v. 14, n. 1, p. 34–41, 2020.

SILVEIRA, R. P. et al. Atuação das associações de pacientes com doenças raras no Brasil: desafios e conquistas. *Revista Brasileira de Saúde Coletiva*, v. 26, n. 9, p. 3973–3982, 2021.

TEIXEIRA, E. R. et al. O papel da família no cuidado de pessoas com condições crônicas e raras. *Revista Enfermagem em Foco*, v. 13, n. 2, p. 269–275, 2022.