

A atuação das associações de pacientes com doenças geneticamente raras: uma revisão integrativa

The Role of Patient Associations in Genetically Rare Diseases: An Integrative Review

Gisele Corcino de Souza (<https://orcid.org/0009-0002-2553-6496>)¹

Lúcia Dias da Silva Guerra (<https://orcid.org/0000-0003-0093-2687>)¹

Abstract *The World Health Organization established rare diseases as a global health priority at the 78th World Health Assembly in 2025, recognizing that over 30 million people worldwide live with one of more than 7,000 rare diseases. Although there is no consensus among countries on the definition of rare diseases, approximately 80% are of genetic origin, and 20% result from viral or bacterial infections, rare types of cancer, or environmental causes. The rarity of the disease makes diagnosis difficult, leading to delays that can compromise quality of life when patients are subjected to inappropriate treatments. In Brazil and around the world, public policies are being implemented to improve the rare diseases patients' journey, from diagnosis to treatment. Patient associations, which are groups of individuals with a specific disease or their family members, represent the voices echoing on the topic of rare diseases. Their objectives range from emotional support to articulation of public policies, sometimes participating in social movements related to health demands. In this context, the present study aims to qualitatively analyze national and international scientific literature on the role of patient associations in rare genetic diseases and their participation in associated policies from 2013 to 2023. A qualitative integrative review was conducted, covering the BVS/Lilacs/Medline/Scielo, PubMed, and Scopus databases. The search resulted in the analysis of 34 publications. The study demonstrated the difficulty in ensuring access to healthcare, a lack of social support for patients, families, and caregivers, and reflected the barriers and delays in accessing care for this population. It was possible to identify that patient associations act beyond their support activities, consolidating themselves as fundamental players in articulating public policies, clinical research, assertive and effective communication, and educating patients and various stakeholders about the patient journey. In this context, patient associations emerge as catalysts for change, working to reduce barriers and delays in accessing appropriate care in pursuit of equity, inclusion, and access to care for all affected individuals.*

Keywords: *rare disease, patient advocacy, public policies, quality review.*

Resumo *A Organização Mundial da Saúde estabeleceu as doenças raras como prioridade global de saúde na 78ª assembleia da saúde em 2025, reconhecendo que mais de 30 milhões de pessoas em todo mundo vivem com uma das mais de 7000 doenças raras. Embora não haja um consenso entre os países sobre a definição de doenças raras, aproximadamente 80% delas possuem origem genética e 20% resultariam de infecções virais ou bacterianas, tipos raros de câncer ou causas ambientais. A raridade da doença torna o diagnóstico difícil, ocasionando demora no diagnóstico, podendo comprometer a qualidade de vida, quando o paciente é submetido a tratamentos inadequados. No Brasil e no mundo, políticas públicas estão sendo implementadas para aprimorar a jornada do paciente com doenças raras, desde o diagnóstico até o tratamento. Representando as vozes que ecoam sobre a temática doenças raras, existem as associações de pacientes, definidas por serem grupos de indivíduos com uma determinada doença, ou de seus familiares, cujos objetivos vão desde o suporte emocional até a articulação de políticas públicas, participando, por vezes, no movimento social ligado às demandas em saúde. Neste sentido, o presente trabalho tem como objetivo analisar qualitativamente a literatura científica nacional e internacional acerca do papel das associações de pacientes nas doenças genéticas raras e a participação nas políticas associadas, no período de 2013 a 2023. Foi realizada uma revisão integrativa qualitativa, abrangendo as bases de dados BVS/Lilacs/Medline/Scielo; PubMed e Scopus. A busca resultou na análise de 34 publicações. O estudo demonstrou a dificuldade em garantir acesso à saúde, falta de suporte social para pacientes, familiares, cuidadores e refletiu as barreiras e atrasos no acesso aos cuidados desta população. Foi possível identificar a atuação das associações de pacientes além das atividades assistenciais com suporte emocional, mas também sendo consolidadas como atores fundamentais na articulação de políticas públicas, pesquisa clínica, comunicação assertiva e eficaz, e na educação dos pacientes e diversos stakeholders sobre a jornada do paciente. Nesse contexto, as associações de pacientes emergem como catalisadoras de mudanças, atuando para reduzir barreiras e atrasos no acesso a cuidados adequados em busca da equidade, inclusão e ao acesso a cuidados para todos os indivíduos afetados.*

Palavras-chaves: *doenças raras, defesa do paciente, políticas públicas pesquisa qualitativa.*

¹Faculdade de Saúde Pública, Universidade de São Paulo, USP. Av. Dr. Arnaldo, 715 - Cerqueira César, São Paulo - SP, 01246-904

INTRODUÇÃO

A Organização Mundial da Saúde (OMS) estabeleceu em 2025, as doenças raras como prioridade global de saúde na 78ª assembléia da saúde, reconhecendo que mais 30 milhões de pessoas em todo mundo vivem com uma das mais de 7000 doenças raras existentes¹. O debate sobre o panorama nacional e internacional acerca das doenças raras, auxiliará no contexto histórico, embasamento científico e na expansão da consciência sobre o tema importante problema de saúde pública, mas ainda pouco estudada na perspectiva da Saúde Coletiva².

A Lei de Medicamentos Órfãos, aprovada no Congresso Americano em 1983, define doença rara como doença ou condição que afeta menos de 200.000 pessoas nos Estados Unidos³. Na União Europeia (UE), as doenças raras são definidas como doenças que afetam menos de 5 por cada 10.000 pessoas na Comunidade⁴. No Japão, o termo “doença órfã”, engloba doenças raras como uma condição com prevalência de 2,5 casos por 10.000 habitantes⁵. No Brasil, o Ministério da Saúde, define a doença rara como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos e, no Brasil, acomete 13 milhões de brasileiros⁶. A Colômbia restringiu o critério de doença rara, que era de 5 por 10.000 habitantes e passou a ser de 2 por 10.000 habitantes em 2011⁷. Em termos de definição, ainda não há um consenso único que defina doenças raras, entretanto, em relação à etiologia, do total de doenças raras identificadas no mundo, aproximadamente 80% teriam origem genética e 20% resultariam de infecções virais ou bacterianas, tipos raros de câncer ou causas ambientais⁶.

A raridade da doença torna o diagnóstico difícil, ocasionando demora no diagnóstico, podendo comprometer a qualidade de vida, quando o paciente é submetido a tratamentos inadequados².

Para isso, políticas públicas tem sido desenvolvidas para melhorar o acesso aos

serviços de saúde e à informação, melhorar a identificação quanto ao diagnóstico e contribuir para a melhoria da qualidade de vida das pessoas com doenças raras⁸.

No Brasil, a Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprovou as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), tendo como objetivo garantir o atendimento especializado e multidisciplinar para pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde (SUS), com diagnóstico precoce, tratamento adequado e inclusão social⁸.

A Austrália possui o Programa Australiano de Medicamentos Órfãos (1997), é uma política regulatória criada para incentivar o desenvolvimento e a disponibilização de medicamentos para tratar, prevenir ou diagnosticar doenças raras⁹.

A União Europeia o regulamento nº 141/2000 do Parlamento Europeu e do Conselho, de 16 de dezembro de 1999, estabelece o quadro jurídico da União Europeia para os medicamentos órfãos. O seu principal objetivo é incentivar o desenvolvimento e a comercialização de medicamentos para o diagnóstico, prevenção ou tratamento de doenças raras⁹.

Representando as vozes que ecoam sobre a temática doenças raras, existem as associações de pacientes, definidas por serem grupos de indivíduos com uma determinada doença, ou de seus familiares, cujos objetivos vão desde o suporte emocional até a articulação de políticas públicas, participando, por vezes, no movimento social ligado às demandas em saúde¹⁰. Neste sentido, o presente trabalho tem como objetivo analisar qualitativamente a literatura científica nacional e internacional acerca do papel das associações de pacientes nas doenças genéticas raras e a participação nas políticas associadas.

Metodologia

Trata-se de uma revisão integrativa qualitativa que aplicou metodologias de conceito, critérios de rigor, etapas e instrumentos para a elaboração¹¹.

De acordo com Souza et al. (2010), a revisão integrativa sintetiza o conhecimento e incorpora a aplicabilidade dos resultados de estudos significativos na prática, sendo uma ferramenta importante para fundamentar a prática baseada em evidências científicas. Ela permite a inclusão de estudos experimentais e não-experimentais, combinando dados teóricos e empíricos para uma compreensão abrangente de um fenômeno específico¹¹.

Assim, o presente estudo tem como objetivo analisar qualitativamente a literatura científica nacional e internacional acerca das doenças genéticas raras, de modo a identificar e descrever as características dos estudos sobre a atuação e ações desenvolvidas pelas associações de pacientes de doenças raras e discutir a sua relevância de participação em políticas públicas relacionadas ao tema.

Como estratégia desta revisão, processos foram delineados em 06 fases: elaboração da pergunta norteadora, busca ou amostragem na literatura, coleta de dados, análise crítica dos estudos incluídos, discussão dos resultados e apresentação da revisão integrativa¹⁰.

Dantas et al. (2021), recomenda a estratégia PICo para a recuperação de pesquisas do tipo qualitativas com foco nas experiências humanas e nos fenômenos sociais¹¹.

Baseada na estratégia do Quadro 1, a pergunta de pesquisa elaborada foi: “O que a literatura nacional e internacional traz sobre a atuação das associações de pacientes com doenças raras?”.

Posteriormente à criação da pergunta de pesquisa, foi realizado o levantamento dos artigos na literatura, através de uma busca nas seguintes bases de dados no Portal Regional da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) que é um portal que integra mais de 50 bases de dados disponíveis para pesquisa¹², abrangendo as

bases de dados: Lilacs (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde), Medline (Literatura Internacional em Ciências da Saúde), Scielo (Scientific Electronic Library Online); PubMed (National Library of Medicine); também incluindo a base de acesso restrito Scopus.

Para definição dos termos de pesquisa foram mapeados os descritores nos DeCS (Descritores em Ciências da Saúde) e MeSH (Medical Subject Headings) que incluíram: "Rare Disease", "Organizations, Nonprofit", "Patient Advocacy", "Qualitative Research", e as palavras chaves e termos correlatos "orphan disease", "genetically rare disease", "Patient Association", "Patient Group", "Self-Help Groups", "Organizations" OR "Health Advocacy", "Patient Group Association".

Após realizada as testagens nas bases de dados selecionadas, optou-se pela utilização dos termos em inglês devido à exigência das revistas científicas para publicações de resumos em inglês. Assim, empregando-se os operadores booleanos *-OR* e *-AND*, foi determinada a estratégia final de busca com auxílio da bibliotecária: ("rare disease" OR "orphan disease" OR "genetically rare disease") AND "Patient Association" OR "Patient Group" OR "Self-Help Groups" OR "Organizations, Nonprofit" OR "Organizations" OR "Health Advocacy" OR "Patient Advocacy" OR "Patient Group Association" AND "Qualitative Research"). A busca resultou em 232 artigos em julho de 2025.

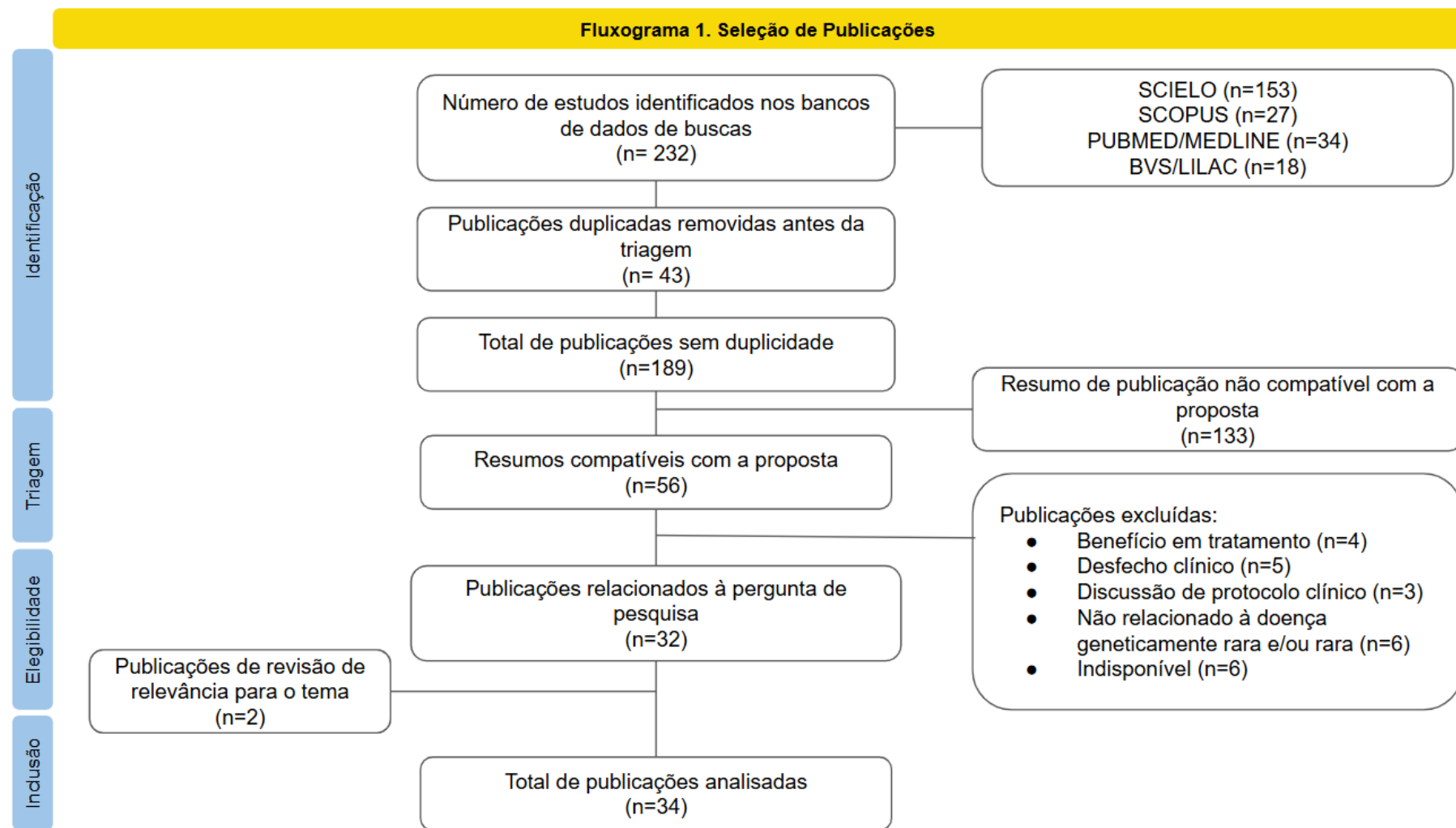
Os artigos identificados foram exportados para dentro do software Raayan¹³, que é uma plataforma de inteligência artificial gratuita para web e dispositivos móveis, que ajuda confere celeridade à triagem inicial de resumos e títulos. Esta ferramenta auxiliou na identificação de duplicatas, sendo 43 removidas. Após essa filtragem, chegamos ao total de 56 publicações que atendiam ao objetivo proposto, como ilustra a Figura 1.

Quadro 2. Adaptação de estratégias de busca, acrônimo, aplicação e recomendação

Estratégia	Acrônimo	Aplicação	Recomendação
PICO	P – População/ Paciente/ problema	P - Quem compõe e quais as características da população a ser pesquisada?	Pacientes com doenças genéticas raras
	I – Interesse	I - Qual a experiência de uso, ou a percepção ou a opinião da população?	Atuação das associações de pacientes, características dos estudos sobre a atuação, e participação em políticas associadas às doenças raras.
	Co-Contexto	Co - Quais detalhes específicos estão relacionados ao fenômeno de interesse?	Literatura científica nacional e internacional sobre doenças genéticas raras nos últimos 10 anos.
Pergunta	O que a literatura nacional e internacional traz sobre a atuação das associações de pacientes com doenças raras?		
Sintaxe	("rare disease" OR "orphan disease" OR "genetically rare disease") AND "Patient Association" OR "Patient Group" OR "Self-Help Groups" OR "Organizations, Nonprofit" OR "Organizations" OR "Health Advocacy" OR "Patient Advocacy" OR "Patient Group Association" AND "Qualitative Research")		

Quadro 2. Adaptação de estratégias de busca, acrônimo, aplicação e recomendação. Fonte: Dantas et al.¹¹

Figura 1. Fluxograma de seleção de publicações.



Fonte: próprio autor

Foram incluídos estudos que compreendessem o período de publicação de 10 anos (2013 a 2023), nos idiomas inglês, português ou espanhol, disponíveis completamente nas bases de dados, estudos que mencionavam pelo menos uma doença geneticamente rara e que referenciava atuação de associações de pacientes. Os critérios de exclusão foram artigos encontrados em duplicidade, que não mencionavam ou não eram classificados como doença geneticamente rara, ensaios clínicos, doenças raras em animais, complicações de desfechos cirurgicos, complicações decorrente de medicamentos, construção ou avaliação para diagnóstico, descrição de metodologia de estudo de pesquisa, avaliação de adesão de pacientes para tratamento ou teste clínico, guia de protocolo clínico, artigos indisponíveis ou incompletos.

Foram incluídos 02 artigos que foram inicialmente os referenciais para elaboração da pergunta de pesquisa, mas que não compreendem completamente as palavras-chaves da sintaxe escolhida. A relação dos textos selecionados, incluídos e analisados nesta revisão encontram-se no Quadro 1.

Com a seleção dos 35 artigos, uma planilha do Google Sheets foi utilizada para sistematizar, individualmente, as informações e análises de dados referente às publicações, de forma que foram alocados em 03 categorias e organizados para responder aos objetivos do estudo: 1) refere-se às características gerais das publicações, relacionado ao ano de publicação, idioma da publicação e tipo de doença rara; 2) baseada na coleta de dados nacional e internacional, país onde ocorreu o estudo; e, 3) papel e atribuições desempenhados pelas associações de pacientes.

Quadro 1. Relação dos textos selecionados, organizados por ano de publicação, título e Digital Object Identifier (DOI), 2025.

n	Ano de publicação	Título do Artigo	DOI
1	2014	Ouvidorias públicas de saúde: estudo de caso em ouvidoria municipal de saúde	10.1590/S0034-8910.2014048004734
2	2016	Child and family experiences with inborn errors of metabolism: a qualitative interview study with representatives of patient groups.	10.1007/s10545-015-9881-1
3	2016	The Supportive Care Needs of Parents With a Child With a Rare Disease: A Qualitative Descriptive Study.	10.1016/j.pedn.2015.10.022
4	2017	Patient voice in rare disease drug development and endpoints	10.1177/2168479016671559
5	2017	Public and patient involvement in needs assessment and social innovation: a people-centred approach to care and research for congenital disorders of glycosylation	10.1186/s12913-017-2625-1
6	2018	Adrenal Insufficiency in Young Children: a Mixed Methods Study of Parents' Experiences	10.1007/s10897-018-0278-9
7	2018	Conceptualization and Implementation of the Central Information Portal on Rare Diseases: Protocol for a Qualitative Study	10.2196/resprot.7425
8	2018	Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals	10.6061/clinics/2018/e68
9	2018	Parent Experiences and Preferences When Dysmelia Is Identified During the Prenatal and Perinatal Periods: A Qualitative Study Into Family Nursing Care for Rare Diseases.	10.1177/1074840718772808
10	2018	Reconstructing normality following the diagnosis of a childhood chronic disease: does "rare" make a difference?	10.1007/s00431-017-3085-7
11	2019	Choosing between medical management and liver transplant in urea cycle disorders: A conceptual framework for parental treatment decision-making in rare disease	10.1002/jimd.12209
12	2019	Emotional experience in parents of children with Zellweger spectrum disorders: A qualitative study	10.1016/j.ymgmr.2019.100459

13	2019	Patient Experience with Congenital (Hereditary) Thrombotic Thrombocytopenic Purpura: A Conceptual Framework of Symptoms and Impacts	10.1007/s40271-019-00365-y
14	2019	The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: towards an integrative theory of trust	10.1186/s13023-019-1134-1
15	2019	The role of patient organizations in the rare disease ecosystem in India: An interview based study	10.1186/s13023-019-1093-6
16	2019	A qualitative approach to rare genetic diseases: an integrative review of the national and international literature*	10.1590/1413-812320182410.17822019
17	2020	Development of Novel Patient-Reported Outcome (PRO) and Observer-Reported Outcome (ObsRO) Instruments in Retinitis Pigmentosa (RP) and Leber Congenital Amaurosis (LCA): ViSIO-PRO and ViSIO-ObsRO	10.1007/s40123-023-00724-x
18	2020	Exploring the Burden of X-Linked Hypophosphataemia: An Opportunistic Qualitative Study of Patient Statements Generated During a Technology Appraisal	10.1007/s12325-019-01193-0
19	2020	Patient and caregiver perspectives on burden of disease manifestations in late-onset Tay-Sachs and Sandhoff diseases	10.1186/s13023-020-01354-3
20	2021	Best Practices in Specialized Amyloidosis Centers in the United States: A Survey of Cardiologists, Nurses, Patients, and Patient Advocates	10.1177/11795468211015230
21	2021	How are patients with rare diseases and their carers in the UK impacted by the way care is coordinated? An exploratory qualitative interview study	10.1186/s13023-020-01664-6
22	2021	Navigating the U.S. health insurance landscape for children with rare diseases: a qualitative study of parents' experiences.	10.1186/s13023-021-01943-w
23	2021	Rare pediatric diseases and pathways to psychosocial care: a qualitative interview study with professional experts working with affected families in Germany.	10.1186/s13023-021-02127-2
24	2021	Research priorities for rare neurological diseases: a representative view of patient representatives and healthcare professionals from the European Reference Network for Rare Neurological Diseases.	10.1186/s13023-020-01641-z

25	2021	The long and winding road: perspectives of people and parents of children with mitochondrial conditions negotiating management after diagnosis	10.1186/s13023-021-01939-6
26	2022	Investigación cualitativa sobre el impacto del confinamiento estricto en las entidades del tercer sector españolas relacionadas con las enfermedades raras	10.1590/s0104-12902022210378es
27	2022	Patients' view on gene therapy development for lysosomal storage disorders: a qualitative study	10.1186/s13023-022-02543-y
28	2022	Qualitative analysis of patient interviews on the burden of neuronopathic Gaucher disease in Japan	10.1186/s13023-022-02429-z
29	2022	The Internet Knows More Than My Physician: Qualitative Interview Study of People With Rare Diseases and How They Use Online Support Groups.	10.2196/39172
30	2022	Unmet Therapeutic Needs of Non-Ambulatory Patients with Duchenne Muscular Dystrophy: A Mixed-Method Analysis	10.1007/s43441-022-00389-x
31	2022	A atuação das associações de pacientes na incorporação e na alteração de políticas públicas de saúde*	10.14295/jpmhc.v.14.1201
32	2023	"The chameleon among diseases" - an explorative view of sarcoidosis and identification of the consequences for affected patients and relatives using qualitative interviews	10.1186/s13023-023-02866-4
33	2023	A HTA of what? Reframing through including patient perspectives in health technology assessment processes.	10.1017/S0266462323000132
34	2023	As vozes são muito mais que um sintoma	10.1590/interface.220275

* Artigos incluídos após a seleção de publicações da base de dados.

Fonte: próprio autor.

Resultados e Discussões

De acordo com a categorização realizada para o presente estudo:

1) Características gerais:

Os artigos discutem as experiências e desafios enfrentados por pacientes e suas famílias que vivem com doenças raras, destacando as doenças raras como um problema de saúde pública. Reforçam a importância da coordenação de cuidados e a dificuldade em acessar informações e tratamentos adequados, e necessidade de letramento dos profissionais de saúde. Há grande destaque para o papel das organizações de pacientes e grupos de apoio online na partilha de informações e na defesa de melhores políticas de saúde no âmbito nacional e internacional, além da abordagem da perspectiva do paciente pode remodelar as avaliações de tecnologia em saúde e as prioridades de pesquisa para o desenvolvimento de terapias.

O presente estudo, reflete publicações do período de 2013 a 2023, período em que o mundo foi impactado pela Covid-19 na saúde e na rotina dos pacientes, sobretudo nas pessoas diagnosticadas com doenças raras, sendo evidenciada em publicações como no estudo realizado no Japão, para a doença de Gaucher neuropática, refletindo as dificuldades dos pacientes para irem ao hospital para tratamento regular devido ao risco de doenças infecciosas, expressando o desejo de serem tratados em casa¹⁴. O estudo realizado na Espanha realizou uma pesquisa qualitativa sobre o impacto do confinamento estrito nas entidades do terceiro setor espanholas relacionadas com as doenças raras que, houve uma redução nas atividades de visibilidade dessas entidades, com consequente impacto social e psicoafetivo, o que revelou uma fraqueza estrutural pré-existente agravada pela situação, além das preocupações com a falta de terapias, consultas, piora dos afetados por falta de terapias, dificuldade em contatar profissionais de saúde, e aumento da inquietude pelo risco de descompensação e dano

neurológico devido à COVID-19 em pessoas com doenças raras¹⁵.

2) Coleta de dados nacional e internacional

Os estudos selecionados refletem a internacionalidade do tema, representados pela Austrália (2), Alemanha (3), Brasil (5), Canadá (1), Espanha (2), Estados Unidos (7), Holanda (1), Índia (1), Japão (1), Reino Unido (3), entre outros países com estudos realizados de forma multinacional, ou seja, envolvendo estudos com mais de um país e participantes ou análises com perspectivas de várias localidades (Figura 1).

Dos artigos selecionados, 32 (94,11%) aplicaram entrevistas como metodologia quantitativa. Destes estudos, 18 (56,25%) utilizaram o apoio das associações de pacientes no recrutamento para a entrevista, 10 (31,25%) participaram como representantes de associações de pacientes e 4 (12,5%) envolveram pacientes, mas não as associações.

O reconhecimento que doenças raras são um problema de saúde pública e necessitam aprofundamento de estudos, advém do trabalho de associações de pessoas e familiares que, por meio de conexões, têm promovido interações no mundo todo de forma presencial e/ou virtual, ultrapassando barreiras geográficas e identitárias⁵ e se tornando referências para pacientes, familiares, cuidadores, profissionais da saúde e membros governamentais.

3) Atuação das associações de pacientes nas políticas públicas e defesa do paciente.

Nesta busca, foi possível evidenciar as diversas atuações das associações de pacientes.

Como descrito por Kangura et al (2015), muitas associações de pacientes são iniciadas pelos próprios pacientes e familiares, sendo fundamentais para definir e promover as necessidades e prioridades das comunidades de pacientes com doenças raras, porém, a incerteza quanto ao prognóstico e ao futuro da criança é uma experiência comum¹⁶.

A rede de fornecimento de informações corretas e seguras frente a diagnóstico, manejo e tratamento é uma realidade demonstrada através de plataformas da web e grupos de suporte online, que podem conferir ainda mais credibilidade advinda dos cuidados e gerenciamento de associações de pacientes¹⁷.

No âmbito da educação promovida com qualidade pelas associações de pacientes, destaque associações que promoveram workshops, congressos ou simposios capacitando a população, profissionais da saúde, gestores e demais atores sobre doenças raras. Eventos como esses tem apresentado crescimento notável na frequência e na sofisticação, impulsionada pela crescente organização e unificação do movimento de pacientes:

A inclusão de temas como direitos humanos e políticas públicas em eventos de abrangência nacional e internacional, demonstram uma compreensão clara de que a melhoria da qualidade de vida dos pacientes com doenças raras depende não apenas dos avanços científicos, mas também de um arcabouço legal e social robusto.

Manter e intensificar a pauta de advocacy nos eventos, com discussões aprofundadas sobre acesso a diagnóstico, tratamentos inovadores, incorporação de tecnologias no SUS, e a garantia de direitos. A participação ativa de pacientes e familiares na construção desses debates é vital para assegurar que as políticas públicas sejam verdadeiramente centradas nas necessidades da comunidade rara.

Sobre a influência em Políticas Públicas, em 1983 a atuação das associações foram fundamentais na aprovação do "Orphan

Drug Act" de 1983 nos EUA, que inspirou leis semelhantes globalmente. A Figura 3 evidencia as participações sociais em diferentes cenários, conforme categorização proposta por Tobaruella, 2021.

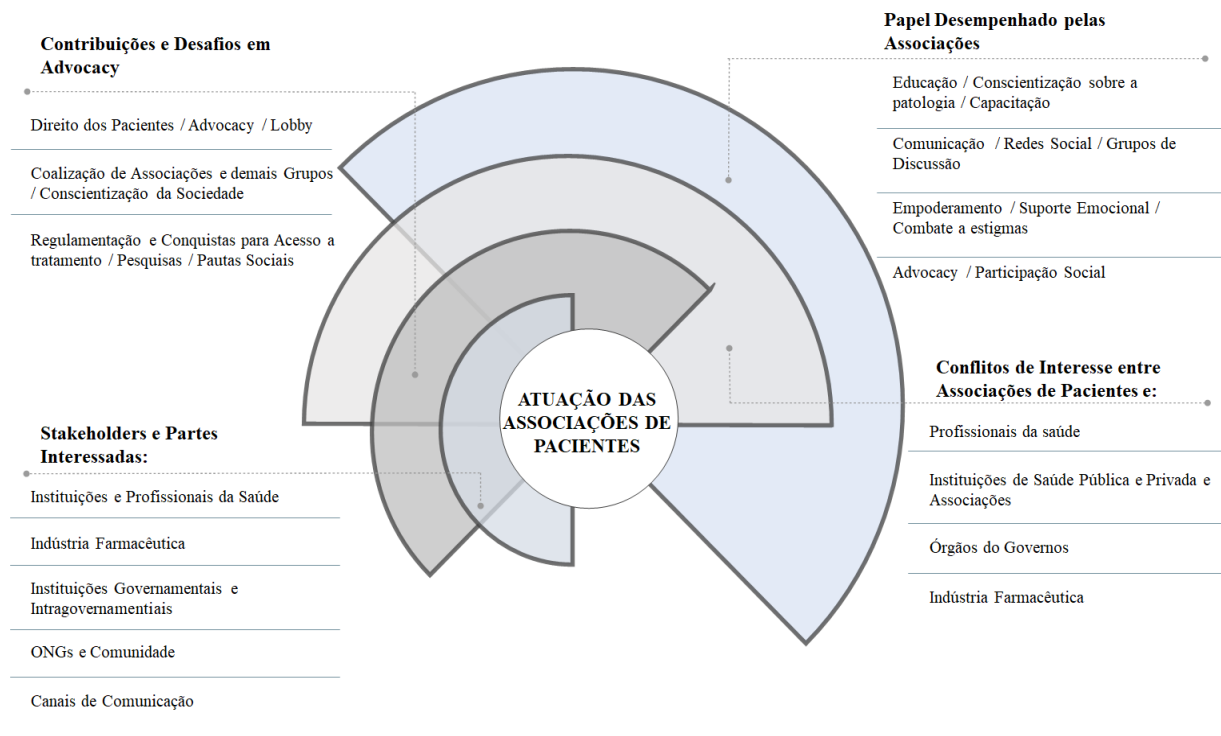
No que tange à atuação em políticas públicas, uma pesquisa documental que mapeou propostas legislativas apresentadas no Congresso Nacional de 1988 a 2020 que favorecessem pacientes de doenças raras, evidenciou que associações de pacientes passaram a buscar espaços de representação política, articulando cada vez mais iniciativas legislativas no Congresso Nacional¹¹.

No Brasil, o debate sobre doenças raras começou cerca de 30 anos depois do início da discussão nos Estados Unidos (Figura 3). E da mesma forma como os Estados Unidos e União Europeia, as associações de pacientes ganharam força e espaço para as discussões sobre a jornada do paciente de doenças raras¹⁰.

No Brasil e no México, as atuações nas Comissões Nacionais de Saúde com cadeiras para trazer a voz dos pacientes na formulação de políticas públicas é uma realidade. No Brasil e no mundo foram formadas Alianças e Federações unificação colaborativa de grupos nacionais de doenças raras com o objetivo de melhorar o acesso ao cuidado e tratamento de doenças raras.

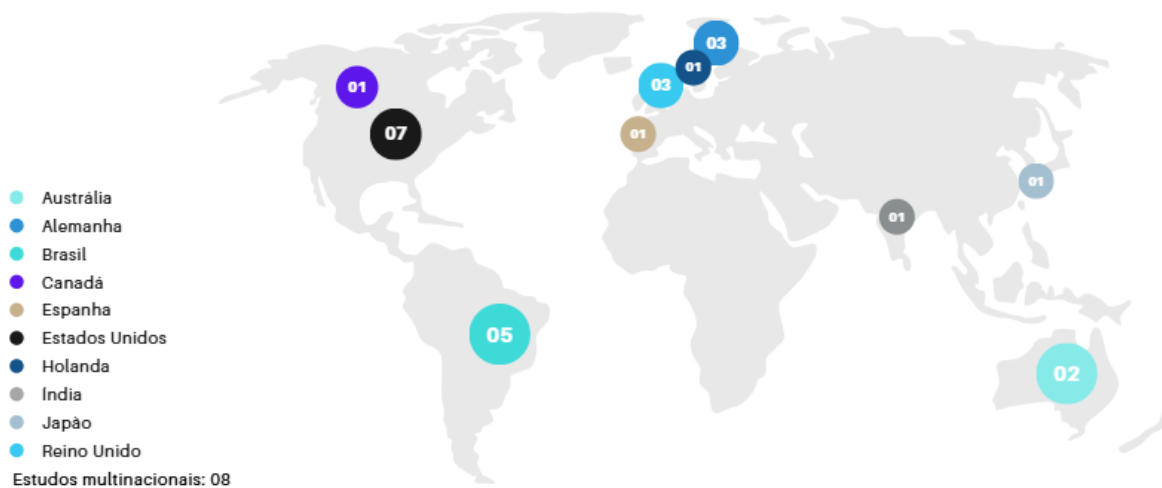
Com a chegada de novas tecnologias para diagnóstico e tratamentos, o cenário das doenças raras continua a evoluir, a participação da voz dos pacientes refletida nas ações das associações faz-se necessário para que doenças que representam uma minoria, ganhe voz e seja reconhecida.

Figura 2. Síntese com os principais dados sobre a atuação das associações de pacientes (Tobaruella, 2021):



Fonte: Tobaruella, 2021.

Figura 3. Representação de seleção de estudos por país.



Fonte: próprio autor.

Considerações Finais

As doenças genéticas raras são, acomete cerca de 350 milhões de pessoas em todo o mundo. A demora na identificação e diagnóstico, podendo comprometer a qualidade de vida, quando o paciente é submetido a tratamentos inadequado, tornando essa condição um problema de saúde pública.

Diante desse cenário de raridade, pacientes e familiares, buscam formas de se unirem com diferentes objetivos e, em casos, iniciam as associações de pacientes. Com atuação que vão de suporte emocional até influência em políticas públicas, no Brasil e no mundo, estas representações de pacientes vêm ganhando destaque merecido frente à importância de fazer da jornada de um paciente raro não ser invisível.

Referências

1. Organização Pan-Americana da Saúde. Concluída 78ª Assembleia Mundial da Saúde: conquistas históricas e progressos significativos [Internet]. Brasília: OPAS/OMS; 2025 Mai 28 [citado 2025 Ago 10]. Disponível em: <https://www.paho.org/pt/noticias/28-5-2025-concluida-78a-assembleia-mundial-da-saude-conquistas-historicas-e-progressos>.
2. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB, Aureliano WA, Gibbon S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciênc saúde coletiva*. 2019;24(10):3637-50. doi: 10.1590/1413-812320182410.01612019.
3. Food and Drug Administration (FDA). Rare Diseases at FDA [Internet]. Silver Spring (MD): Food and Drug Administration (FDA); 2024 [citado 2025 May 05]. Disponível em: <https://www.fda.gov/patients/rare-diseases-fda>
4. McCabe C, Claxton K, Tsuchiya A. Orphan drugs and the NHS: should we value rarity?. *BMJ*. 2005;331(7523):1016–9.
5. Ministério da Saúde. Doenças Raras [Internet]. Brasília (DF): Ministério da Saúde; [citado 2025 Aug 05]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras>
6. Souza IP, Androlage JS, Bellato R, Barsaglini R. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. *Cien Saude Colet*. 2019;24(10). doi:10.1590/1413-812320182410.17822019
7. 1 Instituto de Saúde Coletiva da Universidade Federal de Mato Grosso (UFMT). Av. Fernando Correa da Costa s/nº, Boa Esperança. 78060-900. Cuiabá MT Brasil. italaparis@hotmail.com. 2 Faculdade de Enfermagem, UFMT. Mato Grosso MT Brasil.
8. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras com Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. *Diário Oficial da União* 2014; 12 fev.
9. Wilson A. Reino Unido. Em: Kringos DS, Boerma WGW, Hutchinson A, et al., editores. Construindo a atenção primária em uma Europa em transformação: Estudos de caso [Internet]. Copenhague (Dinamarca): Observatório Europeu de Sistemas e Políticas de Saúde; 2015. (Série de Estudos do Observatório, n.º 40.) 31. Disponível em: https://www-ncbi-nlm-nih-gov.translate.google/books/NBK459024/?_x_tr_sl=en&_x_tr_tl=pt&_x_tr_hl=pt&_x_tr_pto=tc
10. Tobaruella BS, Guerra LD da S. A atuação das associações de pacientes na incorporação e na alteração de políticas

- públicas de saúde. *J Manag Prim Health Care* [Internet]. 11º de outubro de 2022 [citado 10º de agosto de 2025];14(spec):e030. Disponível em: <https://www.jmphc.com.br/jmphc/article/view/1201>
11. Keleman M, Dias L, Kechichian B, Lima K, de Oliveira D. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Brasil: um estudo de caso. *Cad Saúde Pública*. 2023;39(1):e00167721.
 12. Souza MT, Silva MD, Carvalho R. Revisão integrativa: o que é e como fazer. *Rev Latino-Am Enfermagem*. 2008;12(3):549-56.
 13. Dantas HLL, Costa CRB, Costa LMC, Lúcio IML, Comassetto I. Como elaborar uma revisão integrativa: sistematização do método científico. *Rev Recien*. 2021;12(37):334-345.
 14. Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). (s.d.). Qual a diferença entre LILACS e o Portal da BVS? Recuperado em 1 de agosto de 2025, de <https://lilacs.bvsalud.org/ufaq/qual-a-diferenca-entre-lilacs-e-o-portal-da-bvs/#:~:text=LILACS%20%C3%A9%20a%20principal%20e,de%20dados%20inseridas%20no%20Portal>.
 15. Mourad Ouzzani, Hossam Hammady, Zbys Fedorowicz, and Ahmed Elmagarmid. Rayyan — a web and mobile app for systematic reviews. *Systematic Reviews* (2016) 5:210, DOI: 10.1186/s13643-016-0384-4.
 16. Koto Y, Narita A, Noto S, Ono M, Hamada AL, Sakai N. Qualitative analysis of patient interviews on the burden of neuronopathic Gaucher disease in Japan. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17:280.
 17. SOUZA, Carlos Henrique Martins de; LIMA, Ricardo de Sousa; ZANDONA, Celso. A importância da gestão de riscos em projetos de construção civil. *Saúde e Sociedade, São Paulo*, v. 31, n. 2, 2022. DOI: 10.1590/S0104-1290202210378es.
 18. KHANGURA, Sara D. et al. Child and family experiences with inborn errors of metabolism: a qualitative interview study with representatives of patient groups. *J Inherit Metab Dis*, Dordrecht, v. 38, n. 6, p. 1069-1077, 2015. DOI: 10.1007/s10545-015-9881-1.
 19. de Freitas, C., Dos Reis, V., Silva, S., Videira, P. A., Morava, E., & Jaeken, J. (2017). Public and patient involvement in needs assessment and social innovation: a people-centred approach to care and research for congenital disorders of glycosylation. *BMC health services research*, 17(1), 682. <https://doi.org/10.1186/s12913-017-2625-1>
 20. Dharssi, S., Wong-Rieger, D., Harold, M. et al. Revisão de 11 políticas nacionais para doenças raras no contexto das principais necessidades dos pacientes. *Orphanet J Rare Dis* 12 , 63 (2017). <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0618-0>