

Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional

A qualitative approach to rare genetic diseases: an integrative review of the national and international literature

Ítala Paris de Souza (<https://orcid.org/0000-0002-9780-4974>)¹

Juliana Soares Androlage (<https://orcid.org/0000-0002-9993-5951>)²

Roseney Bellato (<https://orcid.org/0000-0001-8266-7789>)²

Reni Aparecida Barsaglini (<https://orcid.org/0000-0002-8903-2695>)¹

Abstract *There are currently between six and eight thousand illnesses classified as rare diseases, 80% of which are of genetic origin and among the studies those of a quantitative and biomedical nature stand out. The objective of this study was to identify and describe the characteristics of scientific studies in Brazil and worldwide using a qualitative approach on rare genetic diseases published in indexed databases in the area of health and social sciences. The Scielo, Lilacs, Medline, PubMed, BDENF, Web of Science, Scopus and CINAHL databases were researched between 2013-2018 using the key words “Qualitative Research” and “Rare Disease.” A total of 171 articles, classified by year, country, language, rare disease type, data collection strategy, knowledge area and theme were selected. The texts reveal the relevance of qualitative studies on rare genetic diseases in their ability to support organization, decision-making and health training in a way that responds to the social and individual needs of the community. It is important, however, to conduct further studies, especially within Brazil, that address rare genetic conditions, revealing the experiences and how they affect the personal, family, professional and organizational interactions in terms of the proper and effective modes of care.*

Key words *Rare disease, Genetics, Qualitative research, Experience of illness*

Resumo *Atualmente, há entre seis e oito mil adoecimentos catalogados por doenças raras, sendo que 80% são de origem genética e entre os estudos sobressaem os de natureza quantitativa e biomédica. Objetivou-se identificar e descrever as características dos estudos científicos, no Brasil e internacionalmente, com abordagem qualitativa, acerca das doenças genéticas raras publicados em bases indexadas na área da saúde e das ciências sociais. Utilizaram-se as bases de dados Scielo, Lilacs, Medline, PubMed, BDENF, Web of Science, Scopus e CINAHL, com os descritores: “Qualitative Research” e “Rare Disease”, entre 2013-2018. Foram selecionados 171 artigos, classificados por ano, país, idioma, tipo de doença rara, estratégia de coleta de dados, área de conhecimento e tema. As produções revelam a pertinência dos estudos qualitativos sobre doença genética rara no seu potencial para subsidiar a organização, a tomada de decisões e a formação em saúde, de maneira que respondam às necessidades sociais e individuais da comunidade. É importante, todavia, desenvolver mais estudos, principalmente brasileiros, que abordem as condições genéticas raras, relevando as vivências e os afetamentos nas interações pessoais, familiares, profissionais e organizacionais perante os modos próprios e efetivos de cuidar.*

Palavras-chave *Doença rara, Genética, Pesquisa qualitativa, Experiência do adoecimento*

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.

Introdução

O reconhecimento do que se designa por doenças genéticas raras como um problema de saúde global vem ganhando espaço de discussão, cada vez maior, no Brasil e no mundo. Elas afetam cerca de 8% da população mundial e, no Brasil, estima-se que 13 milhões de pessoas são acometidas¹. Calcula-se que existam entre 6 e 8 mil doenças raras no mundo e, para 95% delas, não há tratamento específico até o momento².

Segundo a associação de pessoas com doenças raras na Europa³, doença rara, também conhecida pela denominação ‘doença órfã’, é qualquer doença que afeta pequena porcentagem da população e é caracterizada por ampla diversidade de sinais e sintomas que variam a depender da doença e de como a pessoa a experiencia. Parte significativa delas tem origem genética, representando cerca de 80% do total - e estas permanecem ao longo da vida, mesmo que os sintomas não apareçam imediatamente.

Há de se considerar que as doenças genéticas raras, visto serem complexas, podem se apresentar de forma degenerativa e cronicamente debilitantes, afetando as capacidades físicas, mentais, sensoriais e comportamentais da pessoa adoecida e sua família⁴. Tal perfil nos aponta que, a depender da especificidade de cada doença e do modo como incide na vida dessas pessoas, demandará cuidados complexos e contínuos ao longo do tempo.

Em termos de definição, ainda não há um consenso único sobre doenças raras, sendo que, geralmente, no âmbito dos sistemas de saúde, tem-se como base o critério da prevalência ou do número de pessoas por elas afetadas⁵. Na União Europeia, o termo “doença rara” inclui aquelas que afetam menos de 5 em cada 10.000 pessoas, enquanto que nos EUA se refere a doenças que afetam menos de 200.000 pessoas no país¹. No Brasil, são assim consideradas aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoa para cada 2.000².

É de se destacar, dessa forma, a diversidade de definições; no entanto, autores sugerem que qualquer tentativa de harmonizar seus conceitos deve se concentrar em critérios objetivos padronizados, tais como limiares de prevalência, evitando nomeações qualitativas⁶.

Dado esse panorama geral, que mostra incertezas quanto às doenças raras, nosso interesse é conhecer o perfil dos estudos qualitativos sobre tal temática, pois entendemos que nos inúmeros estudos e publicações nas diferentes áreas do

conhecimento têm predominado as questões clínicas, pautadas em aspectos específicos de determinada síndrome e/ou a dimensão quantitativa de acometimentos de certas condições raras. Ao mesmo tempo, parece-nos ser necessário conhecer como, em que medida e com quais enfoques têm sido desenvolvidos estudos de abordagem qualitativa.

A pesquisa qualitativa parte do pressuposto que existe uma relação dinâmica entre o mundo real e o sujeito, voltando seu olhar para o “estudo da história, das relações, das representações, das crenças, das percepções e das opiniões, produtos das interpretações que os humanos fazem a respeito de como vivem, constroem seus artefatos e a si mesmos, sentem e pensam”⁷.

Assim, buscamos focar nas publicações científicas embasadas no método qualitativo sobre doenças genéticas raras publicadas nos últimos cinco anos, coincidindo com o crescimento exponencial da produção científica brasileira e mundial sobre o tema⁸. E, apesar da grande expansão, a pesquisa qualitativa ainda se depara com desafios para sua consolidação, com poucas discussões oriundas das Ciências Humanas e Sociais na sua interface com a saúde⁹. Situação semelhante entendemos envolver as discussões acerca das doenças genéticas raras, que tiveram importante incremento como foco de pesquisas, mas que ainda carecem de estudos de cunho qualitativo.

Dessa forma, para oferecer maior visibilidade, as características dos estudos científicos que vêm sendo publicados acerca das doenças genéticas raras, optamos, como primeira aproximação, por realizar levantamento exploratório. Assim, foi objetivo do estudo identificar e descrever as características gerais, estratégia de coleta de dados e temas abordados em estudos científicos sobre doenças raras, com abordagem qualitativa, publicados em bases indexadas na área da saúde e das ciências sociais, nacionais e internacionais, ao longo dos anos 2013-2018.

Metodologia

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura¹⁰ que explorou bases científicas da área da saúde e das ciências sociais por meio de levantamento da publicação científica qualitativa sobre doenças genéticas raras. A variada estrutura de amostragem das revisões integrativas¹⁰, em conjunto com a multiplicidade de propósitos, tem o potencial de resultar um retrato abrangente de conceitos

complexos, teorias ou problemas de atenção à saúde de importância para os contextos sociais, conforme discutidos neste estudo.

O presente artigo é fruto da reunião dos principais achados da revisão bibliográfica feita conjuntamente por duas das coautoras e doutorandas, no processo de elaboração de suas respectivas teses sobre a experiência familiar de cuidado no bojo dos adoecimentos raros.

Para conduzir esta revisão de pesquisa, delineou-se os seguintes processos: identificação da questão de pesquisa; busca na literatura dos estudos; avaliação dos dados; análise; síntese dos dados; e apresentação¹⁰. Como ponto de partida, foi estabelecida uma pergunta norteadora a responder: “como se caracterizam, ao longo dos últimos cinco anos, as publicações científicas nacionais e internacionais sobre doenças genéticas raras, disponíveis nas bases consultadas, que empregaram o método qualitativo, no que tange aos locais de produção, às estratégias de coleta de dados, área de conhecimento e aos temas enfocados?”.

Norteados por essa indagação foi seguido rigoroso processo de captura, seleção e sistematização dos artigos cujos passos estão descritos, sequencialmente, a seguir: inicialmente, os artigos foram capturados no Portal Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), eleito pela sua abrangência e pela reconhecida relevância para a divulgação do conhecimento produzido na área de saúde, abrangendo as seguintes bases de dados: Scielo (*Scientific Electronic Library Online*); Lilacs (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde); Medline (Literatura Internacional em Ciências da Saúde); PubMed (National Library of Medicine); BDENF (Bases de dados em Enfermagem). Além destas, lançamos mão de bases de acessos restritos, como a Web of Science, Scopus e CINAHL.

Não ignoramos, contudo, os importantes dados existentes em bancos de teses e dissertações, sites oficiais (como o da Orphanet, criado na França pelo Instituto Nacional Francês para a Saúde e Investigação Médica e o da Organização Mundial da Saúde), revisões/resenhas de livros e anais de eventos científicos que, embora passem por um crivo avaliativo diferente ao dos artigos científicos, merecem uma atenção específica.

Após simulações exploratórias de busca, os termos adotados foram *Qualitative Research* e *Rare Disease*. Optamos por empregá-los separados ou combinados – fazendo uso do operador booleano *AND* – para que fossem suficientemente sensíveis à captura das produções de abordagem qualitativa.

Nesse ponto, vale um destaque importante no que se refere à sensibilidade dos descritores escolhidos. Cientes de que os modos de nomear as doenças genéticas raras podem variar, a depender da área de estudo ou país de origem (encontramos variações como enfermidade rara, adoecimento raro, distúrbio raro), optou-se pela utilização dos termos em inglês por entendermos que as revistas científicas têm exigido, em sua maioria, que o artigo a ser publicado traga o resumo em inglês, assim como as palavras-chave ou descritores. Dessa maneira, nos casos em que o termo *rare disease* não fosse utilizado ao longo do texto, ainda poderíamos capturá-lo pelo termo presente no *abstract* e *key word*.

Como delimitador foi estabelecido o período de cinco anos, mais especificamente junho de 2013 a junho de 2018, verificando, assim, todos os textos disponíveis na íntegra, sem restrição de idioma. A primeira busca geral, realizada em junho de 2018, resultou em um total de 1.266 textos.

Todos os estudos identificados por meio da estratégia de busca foram avaliados através da análise dos títulos e resumos visando filtrá-los em função do objetivo proposto. Nas situações em que os títulos e os resumos se mostraram insuficientes para definir a seleção inicial, procedeu-se à leitura na íntegra da publicação. Aplicou-se, assim, os seguintes critérios de exclusão: a) repetidas/duplicidade; b) estudos de caso clínico de determinada doença; c) que tratavam de doenças raras em animais/catástrofes/problemas raros na natureza; d) que abordavam complicações/desfechos raros decorrentes de procedimentos cirúrgicos; e) que discutiam complicações raras decorrentes de terapias medicamentosas específicas; f) que traziam a construção/avaliação de questionários/instrumentos validadores para identificação diagnóstica de doença rara específica; g) que apresentavam e discutiam metodologicamente tipos de estudos em pesquisas; h) que avaliavam a adesão de pessoas com adoecimento raro na testagem de medicações; i) guias/protocolos de práticas clínicas; j) resenhas de livros/*book review*. Após essa filtragem, chegamos ao total de 171 publicações que atendiam ao objetivo proposto, como ilustra a Figura 1.

Os artigos selecionados nessa segunda etapa advêm de plataformas bastante abrangentes e predominantemente biomédicas, como a PubMed e Lilacs, embora incluam textos oriundos das Ciências Sociais e Humanas e da pesquisa qualitativa em saúde, mesmo que em tímida quantidade. Já a Web of Science, Scopus e

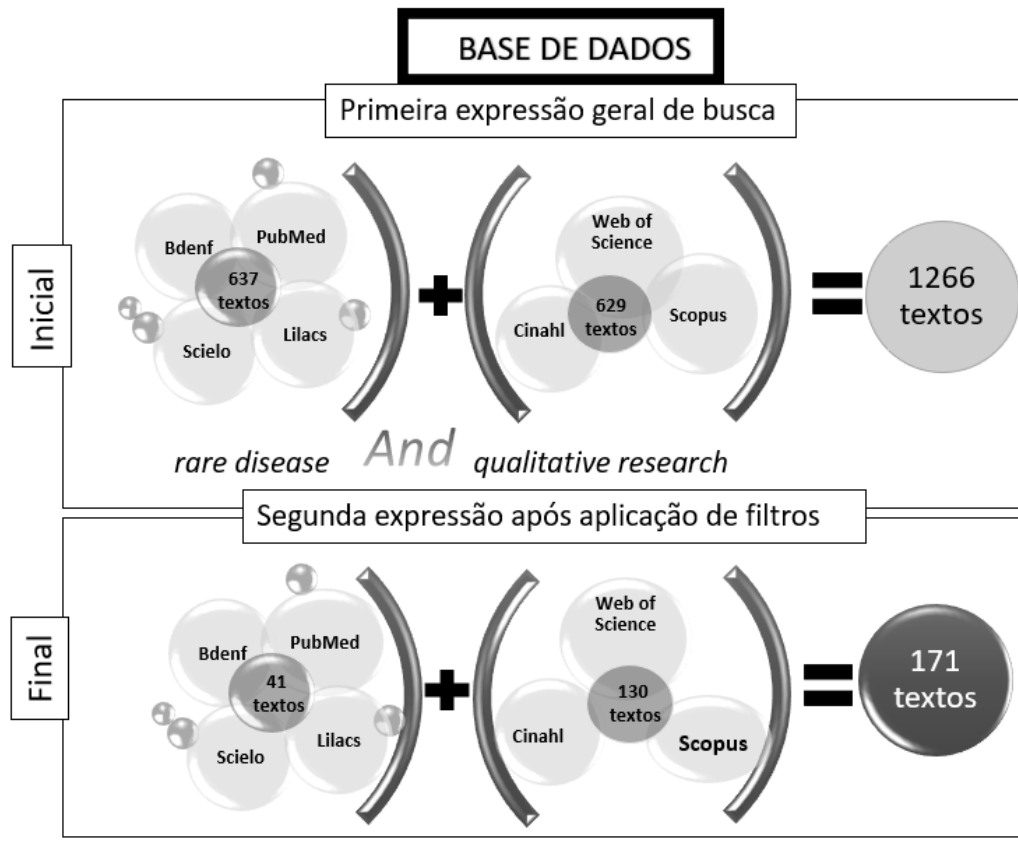


Figura 1. Número de produções encontradas inicialmente e resultado final conforme o tipo de base de dados (2019).

CINAHL cobrem a maioria dos campos científicos, porém seu acesso fechado, pertencente a provedores comerciais, limitam o compartilhamento das informações¹¹.

A relação dos textos selecionados e analisados nesta revisão encontram-se no Quadro 1, para acesso dos que tenham interesse.

Diante destes 171 artigos selecionados, identificaram-se determinadas informações como título, ano de publicação, país de origem, área de concentração, objetivo, tipo de doença rara, estratégia de coleta de dados utilizada e principais temas abordados. O processo de captura das publicações e análise dos dados foi realizado por duas pesquisadoras, que desenvolveram esse trabalho de forma conjunta. Esses dados foram sistematizados, individualmente, em uma planilha do *Microsoft Excel 2010* e da qual foi extraída par-

te dos dados que foram organizados e apresentados em duas categorias de descrição e análise, respondendo aos objetivos do estudo.

A primeira categoria, mais descritiva, intitulada *Características gerais das publicações*, ocupa-se dos atributos/propriedades gerais dos textos selecionados, no que se refere a ano de publicação, filiação dos autores por área do conhecimento (considerando a área do autor principal), local de origem das produções (considerando o país onde foram realizadas as pesquisas), idioma e tipo de doença rara. A segunda categoria, intitulada *Estratégia de coleta de dados e temas abordados nas publicações*, apresenta o panorama geral acerca de como se deu a coleta de dados e os principais temas identificados no conjunto das produções selecionadas.

Quadro 1. Relação dos textos selecionados, organizados por ano de publicação, título e Digital Object Identifier (DOI), 2019.

Ano	Título	DOI
2018	Understanding information sharing about rare diseases: an evaluation of the NIH's website on AATD	https://doi.org/10.1080/17538068.2018.1453434
2018	Telephone health services in the field of rare diseases: a qualitative interview study examining the needs of patients, relatives, and health care professionals in Germany	10.1186/s12913-018-2872-9
2018	Regulating rare disease: Safely facilitating access to orphan drugs	Não possui DOI
2018	Reconstructing normality following the diagnosis of a childhood chronic disease: does "rare" make a difference?	10.1007/s00431-017-3085-7
2018	Psychological adaptation after peripartum cardiomyopathy: a qualitative study	10.1016 / j. midw. 2018. 03. 012
2018	Perspectives of patients and physicians about neuroendocrine tumors. A qualitative study	10.118632/oncotarget.24347
2018	Patient reported outcome measures in rare diseases: a narrative review	https://doi.org/10.1111/jocn.14301
2018	Mothers' experience of caring for a child with Early Onset Scoliosis A qualitative descriptive study	10.1093/jmt/thx013
2018	Long-term perspectives of family quality of life following music therapy with young children on the autism spectrum: a phenomenological study	10.1080/13648470.2017.1381230
2018	Inclusion and exclusion in the globalisation of genomics; the case of rare genetic disease in Brazil	https://doi.org/10.1007/s40271-017-0293-1
2018	Engagement of Canadian Patients with Rare Diseases and Their Families in the Lifecycle of Therapy: A Qualitative Study	10.6061/clinics/2018/e68
2018	Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals	10.1057/s41292-017-0061-4
2018	Chasing cures: Rewards and risks for rare disease patient organisations involved in research	10.1016/j.jval.2018.03.004
2018	Challenges in Research and Health Technology Assessment of Rare Disease Technologies: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group	
2017	Lived Experience of the Mother's Caring of Adult Children with Persistent Vegetative State	http://dx.doi.org/10.4069/kjwhn.2017.23.4.287
2017	Zentrales Informationsportal über seltene Erkrankungen	10.1007/s00103-017-2527-8
2017	Views of rare disease participants in a UK whole-genome sequencing study towards secondary findings: a qualitative study	https://doi.org/10.1038/s41431-018-0106-6
2017	Understanding coping strategies among people living with scleroderma: a focus group study	10.1080/09638288.2017.1365954
2017	The patient's experience of primary ciliary dyskinesia: a systematic review	10.1007/s11136-017-1564-y
2017	The parent perspective Lessons can be learned from listening to the parents of children who are living with rare diseases such as MPS	Não possui DOI
2017	The Importance of Connection to Others in QoL in MSA and PSP	https://doi.org/10.1155/2017/5283259
2017	The (Ir)relevance of Group Size in Health Care Priority Setting: A Reply to Juth	10.1007/s10728-016-0333-3
2017	Support needs of people living with Mycobacterium ulcerans (Buruli ulcer) disease in a Ghana rural community: a grounded theory study	10.1111/fjd.13785
2017	Shaping an Effective Health Information Website on Rare Diseases Using a Group Decision-Making Tool: Inclusion of the Perspectives of Patients, Their Family Members, and Physicians.	10.2196 / ijmr.7352

continua

Quadro 1. Relação dos textos selecionados, organizados por ano de publicação, título e Digital Object Identifier (DOI), 2019.

Ano	Título	DOI
2017	Review of Rare Diseases Resources: National Organization for Rare Disorders (NORD) Rare Disease Database, NIH Genetic and Rare Diseases Information Center, and Orphanet	10.1080/15398285.2017.1311613
2017	Qualificação e provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS)	10.1590/1807-57622016.0211
2017	Prenatally diagnosed fetal tumors of the head and neck: a systematic review with antenatal and postnatal outcomes over the past 20 years	10.1515/jpm-2016-0074
2017	Penis Cancer: The Lived Experience	10.1097/NCC.0000000000000366
2017	Patient-Reported Outcome and Observer-Reported Outcome Assessment in Rare Disease Clinical Trials: An ISPOR COA Emerging Good Practices Task Force Report	10.1016/j.jval.2017.05.015
2017	Parental Reflections on the Diagnostic Process for Duchenne Muscular Dystrophy: A Qualitative Study.	http://dx.doi.org/10.1016/j.pedhc.2016.09.002
2017	Nursing Implications for the Management of Lymphatic Malformation in Children	10.1177/1043454216646541
2017	Measuring what matters to rare disease patients – reflections on the work by the IRDiRC taskforce on patient-centered outcome measures	10.1186/s13023-017-0718-x
2017	Male breast cancer: the survivor's context.	10.5205/reuol.11077-98857-1-SM.1105201705
2017	Living with a rare health condition: the influence of a support community and public stigma on communication, stress, and available support	10.1080/00909882.2017.1288292
2017	Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature	10.1002/mgg3.315
2017	Light Chain (AL) Amyloidosis The Journey to Diagnosis	10.1007/s40271-017-0273-5
2017	Investigating the Suitability of the Asynchronous, Remote, Community-based Method for Pregnant and New Mothers	http://dx.doi.org/10.1145/3025453.3025546
2017	Integrated Transitions of Care for Patients With Rare Pulmonary Diseases	10.1097 / NCM.0000000000000198
2017	Insights from early experience of a Rare Disease Genomic Medicine Multidisciplinary Team: A qualitative study	10.1038/ejhg.2017.37
2017	Images of suffering depicted in diaries of family caregivers in the acute stage of necrotising soft tissue infection: A content analysis	10.1016/j.iccn.2017.02.004
2017	Gestational gigantomastia: Asystematic review of case reports	10.4103/jmh.JMH_92_16
2017	For the Sake of Justice: Should We Prioritize Rare Diseases?	10.1007 / s10728-014-0284-5
2017	Fely's Syndrome: A Qualitative Case Study	Não possui DOI
2017	Family experience with osteogenesis imperfecta type 1: the most distressing situations	10.1080/09638288.2017.1334236
2017	Factors Influencing the Use of a Mobile App for Reporting Adverse Drug Reactions and Receiving Safety Information: A Qualitative Study	10.1007/s40264-016-0494-x
2017	Experience of mothers of children with Williams syndrome	https://doi.org/10.31299/hrri.53.1.9
2017	Disclosures of Cystic Fibrosis-Related Information to Romantic Partners	doi.org/10.1177/1049732317697
2017	Diagnosis of rare diseases under focus: impacts for Canadian patients	10.1007/s12687-017-0320-x
2017	Central information portal on rare diseases: Implementation of quality- and needs-oriented information management	10.1007/s00103-017-2527-8

continua

Quadro 1. Relação dos textos selecionados, organizados por ano de publicação, título e Digital Object Identifier (DOI), 2019.

Ano	Título	DOI
2017	Breast Cancer in Men: What Makes it Different from that in Women?	10.1007 / s11839-017-0636-4
2017	Beyond hormone replacement: quality of life in women with congenital hypogonadotropic hypogonadism	10.1530/EC-17-0095
2017	An Evidence-Based, Community-Engaged Approach to Develop an Interactive Deliberation Tool for Pediatric Neuromuscular Trials	10.1007/s10897-017-0190-8
2017	A window into living with an undiagnosed disease: Illness narratives from the Undiagnosed Diseases Network	10.1186/s13023-017-0623-3
2017	“Rare place where I feel normal”: Perceptions of a social support conference among parents of and people with Moebius syndrome	https://doi.org/10.1108/AIA-01-2016-0002
2017	“I had to change so much in my life to live with my new limitations”: Multimorbid patients’ descriptions of their most bothersome chronic conditions	10.1177/1742395317699448
2016	Was it worth it? Patients’ perspectives on the perceived value of genomic-based individualized medicine	10.1007/s12687-016-0260-x
2016	Tuberous Sclerosis Australia: a case study of a maturing patient-driven organisation	https://doi.org/10.1108/AIA-01-2016-0002
2016	The Spectrum of Caregiving in Palliative Care for Serious, Advanced, Rare Diseases: Key Issues and Research Directions	10.1089/jpm.2015.0464
2016	The role of the multidisciplinary health care team in the management of patients with Marfan syndrome	10.2147/JMDH.S93680
2016	The Patient Educator Presentation in Dental Education: Reinforcing the Importance of Learning About Rare Conditions	
2016	The involvement of patient organisations in rare disease research: a mixed methods study in Australia	10.1186/s13023-016-0382-6
2016	The Cure PSP Care Guide: A Telephonic Nursing Intervention for Individuals and Families Living With Progressive Supranuclear Palsy	10.1097/JNN.0000000000000194
2016	Síndrome de Mowat-Wilson: história de vida de la fortaleza de una madre	https://doi.org/10.1016/j.sedene.2016.06.002
2016	Seeking and sharing: why the pulmonary fibrosis community engages the web 2.0 environment	10.1186/s12890-016-0167-7
2016	Representation of illness in Familial Amyloidotic Polyneuropathy Portuguese Association newspaper: A documental study	10.1111/mhs.12240
2016	Reference centres for adults with rare and complex cancers – Policy recommendations to improve the organisation of care in Belgium	10.1016/j.respe.2015.11.006
2016	Quantitative and qualitative insights into the experiences of children with Rett syndrome and their families	10.1007/s10354-016-0494-6
2016	Providing Palliative Care in Rare Pediatric Diseases: A Case Series of Three Children with Congenital Disorder of Glycosylation	10.1089/jpm.2016.0232
2016	Primary Ciliary Dyskinesia: First Health-related Quality of Life Measures for Pediatric Patients	10.1513/AnnalsATS.201603-198OC
2016	Perceived Benefits and Factors that Influence the Ability to Establish and Maintain Patient Support Groups in Rare Diseases: A Scoping Review	10.1007/s40271-016-0213-9
2016	Patients’ Perspectives and Experiences Living with Systemic Sclerosis: A Systematic Review and Thematic Synthesis of Qualitative Studies.	10.3899/jrheum.151309
2016	Patient-reported outcomes in rare lysosomal storage diseases: Key informant interviews and a systematic review protocol	10.1017/S0266462316000568
2016	Patient voice in rare disease drug development and endpoints	https://doi.org/10.1177/2168479016671559
2016	Patient perspectives on whole-genome sequencing for undiagnosed diseases	10.2217/pme-2016-0050
2016	Parents’ experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS)	10.1186/s13023-016-0521-0
2016	Parent Recommendations for Family Functioning With Prader-Willi Syndrome: A Rare Genetic Cause of Childhood Obesity	10.1016/j.pedn.2015.11.001

continua

Quadro 1. Relação dos textos selecionados, organizados por ano de publicação, título e Digital Object Identifier (DOI), 2019.

Ano	Título	DOI
2016	Online health information seeking: how people with multiple sclerosis find, assess and integrate treatment information to manage their health	10.1111/hex.12253
2016	Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras	http://dx.doi.org/10.1590/0104-07072016000590015
2016	Living with idiopathic basal ganglia calcification 3: a qualitative study describing the lives and illness of people diagnosed with a rare neurological disease.	10.1186 / s40064-016-3390-z
2016	Living a normal life in an extraordinary way: A systematic review investigating experiences of families of young people's transition into adulthood when affected by a genetic and chronic childhood condition.	http://dx.doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2016.07.007
2016	Informing the midwife on rare genetic disorders and their effects on mothers breastfeeding – a mixed methods study	Não possui DOI
2016	Illness perception and information behaviour of patients with rare chronic diseases	Não possui DOI
2016	Health activism and the logic of connective action. A case study of rare disease patient organisations	10.1080/1369118X.2016.1154587
2016	Functioning and Challenges in Equality and Accessibility Among People with Short Stature	10.3233/978-1-61499-684-2-402
2016	Expectation versus Reality: The Impact of Utility on Emotional Outcomes after Returning Individualized Genetic Research Results in Pediatric Rare Disease Research, a Qualitative Interview Study	10.1371/journal.pone.0153597
2016	Epidermolysis Bullosa An Insider's Perspective to a Rare Genetic Connective Tissue Disorder	10.1097/IDN.0000000000000202
2016	Engaging Participants in Rare Disease Research: A Qualitative Study of Duchenne Muscular Dystrophy	http://dx.doi.org/10.1016/j.clinthera.2016.04.001
2016	Easing the Burden: Describing the Role of Social, Emotional and Spiritual Support in Research Families with Li-Fraumeni Syndrome.	10.1007/s10897-015-9905-x
2016	Early support and early intervention as a support for the child and their family based on the biographies of parents of children with rare genetic diseases	10.15557/PIPK.2016.0031
2016	Does labelling a rare cancer diagnosis 'good' affect the patient's experience of treatment and recovery?	10.1111/icc.12258
2016	Doenças neuromusculares raras: um retrato da judicialização no Tribunal Regional Federal da 1ª Região	http://dx.doi.org/10.17566/ciads.v5i1.229
2016	Diagnosing primary ciliary dyskinesia: An international patient perspective	10.1183/13993003.02018-2015
2016	Childhood lymphoedema and 'Lymphaletics': overcoming barriers	10.12968/bjon.2016.25.13.718
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
2016	Anticipated stigma and blameless guilt: Mothers' evaluation of life with the sex-linked disorder, hypohidrotic ectodermal dysplasia (XHED)	http://dx.doi.org/10.1016/j.socscimed.2016.04.027
2016	A fine balance and a shared learning journey: Exploring healthcare engagement through the experiences of youth with Neuromuscular Disorders	10.3233/NRE-161383
2016	'Marginalised malignancies': A qualitative synthesis of men's accounts of living with breast cancer	http://dx.doi.org/10.1016/j.socscimed.2015.11.032
2016	"I Feel Lucky" – Gratitude Among Young Adults with Phenylketonuria (PKU)	10.1007/s10897-015-9931-8

continua

Quadro 1. Relação dos textos selecionados, organizados por ano de publicação, título e Digital Object Identifier (DOI), 2019.

Ano	Título	DOI
2015	Young adults' experiences of living with recessive limb-girdle muscular dystrophy from a salutogenic orientation: an interview study	10.3109/09638288.2014.998782
2015	You don't get told anything, they don't do anything and nothing changes'. Medicine as a resource and constraint in progressive ataxia	10.1111/hex.12016
2015	Using Online Health Communication to Manage Chronic Sorrow: Mothers of Children with Rare Diseases Speak	http://dx.doi.org/10.1016/j.pedn.2014.09.013
2015	Translating rare-disease therapies into improved care for patients and families: what are the right outcomes, designs, and engagement approaches in health-systems research?	10.1038/gim.2015.42
2015	Towards government-funded special biomedical research programs to combat rare diseases in China	10.5582/bst.2015.01048
2015	Through the looking glass: an exploratory study of the lived experiences and unmet needs of families affected by Von Hippel-Lindau disease	10.1038/ejhg.2014.44
2015	The Supportive Care Needs of Parents With a Child With a Rare Disease: A Qualitative Descriptive Study	http://dx.doi.org/10.1016/j.pedn.2015.10.022
2015	The Imperative for Patient-Centred Research to Develop Better Quality Services in Rare Diseases	10.1007/s40271-015-0113-4
2015	Struggling to be part of Swedish society: Strategies used by immigrants with late effects of polio	10.3109/11038128.2015.1057222
2015	Significado de la enfermedad, experiencias y expectativas de pacientes con mielofibrosis	https://doi.org/10.5209/rev_PSIC.2015.v12.n2-3.51009
2015	Reimbursement of Drugs for Rare Diseases through the Public Healthcare System in Canada: Where Are We Now?	10.12927/hcpol.2015.24360
2015	Rare Disease Terminology and Definitions-A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group.	http://dx.doi.org/10.1016/j.jval.2015.05.008
2015	Policy recommendations for rare disease centres of expertise	10.1016/j.evalproplan.2015.03.006
2015	Peer Support and Mentorship in a US Rare Disease Community: Findings from the Cystinosis in Emerging Adulthood Study	10.1007/s40271-014-0085-9
2015	Participation in society for people with a rare diagnosis	http://dx.doi.org/10.1016/j.dhjo.2014.07.004
2015	Parent decision-making around the genetic testing of children for germline TP53 mutations	10.1002/cnct.29027
2015	Orphan Drugs: Rare Diseases, Rare Funding	Não possui DOI
2015	Living With and Treating Rare Diseases: Experiences of Patients and Professional Health Care Providers.	10.1177/1049732315570116
2015	La comunicación en la red de pacientes con enfermedades raras en España	10.4185/R LCS-2015-1065
2015	Identifying the Benefits and Risks of Emerging Treatments for Idiopathic Pulmonary Fibrosis: A Qualitative Study	10.1007/s40271-014-0081-0
2015	How Narrative Journalistic Stories Can Communicate the Individual's Challenges of Daily Living with Amyotrophic Lateral Sclerosis	10.1007/s40271-014-0088-6
2015	General and Health Information Challenges of Patients With Rare Diseases: The Importance of Health Information Provision and Web Sites for Locating Rare Disease Resources	https://doi.org/10.1080/15323269.2015.1014762
2015	Experiences of parents caring for infants with rare scalp mass as identified through a disease-specific blog	10.3122/jabfm.2015.06.150080

continua

Quadro 1. Relação dos textos selecionados, organizados por ano de publicação, título e Digital Object Identifier (DOI), 2019.

Ano	Título	DOI
2015	Emotional Experiences among Siblings of Children with Rare Disorders	10.1093/jpepsy/jsv022
2015	Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas	http://dx.doi.org/10.1590/1982-0194201500067
2015	Development and Use of New Therapeutics for Rare Diseases: Views from Patients, Caregivers, and Advocates	10.1007/s40271-014-0096-6
2015	Developing a Patient-Directed Policy Framework for Managing Orphan and Ultra-Orphan Drugs Throughout Their Lifecycle	10.1007/s40271-014-0108-6
2015	Cleansing of Body and Spirit	10.1089/jpm.2015.0342
2015	Balancing needs as a family caregiver in Huntington's disease: a qualitative interview study	10.1111/hsc.12174
2015	An Asia Pacific Alliance for Rare Diseases	10.1007/s40271-014-0103-y
2015	Adopting a Sustainable Community of Practice Model when Developing a Service to Support Patients with Epidermolysis Bullosa (EB): A Stakeholder-Centered Approach	10.1007/s40271-014-0097-5
2015	A Remarkable Experience of God, Shaping Us as a Family": Parents' Use of Faith Following Child's Rare Disease Diagnosis	10.1080/08854726.2014.988525
2015	A National Approach to Reimbursement Decision-Making on Drugs for Rare Diseases in Canada? Insights from Across the Ponds	10.12927/hcpol.20
2015	"People are all about appearances": A focus group of teenagers with Moebius Syndrome	10.1177 / 1359105313517277
2015	'We're all carrying a burden that we're not sharing': a qualitative study of the impact of cutaneous T-cell lymphoma on the family	10.1111/bjd.13583
2015	'We had to change to single beds because I itch in the night': a qualitative study of the experiences, attitudes and approaches to coping of patients with cutaneous T-cell lymphoma	10.1111/bjd.13732
2014	The work of living with a rare cancer: multiple myeloma	10.1111/jan.12430
2014	The impact of health care professionals' service orientation on patients' innovative behavior	10.1097/HMR.0b013e31829d534c
2014	Shaping and managing the course of a child's disease: Parental experiences with osteogenesis imperfecta	http://dx.doi.org/10.1016/j.chjo.2014.03.002
2014	Returning incidental findings from genetic research to children: views of parents of children affected by rare diseases	10.1136/medethics-2013-101648
2014	Rare Diseases Research and Practice	10.1159/000363670
2014	Perceptions of Lethal Fetal Abnormality among Perinatal Professionals and the Challenges of Neonatal Palliative Care	10.1089/jpm.2014.0023
2014	Parental Uncertainty in Illness: Managing Uncertainty Surrounding an 'Orphan' Illness	10.1016/j.pedn.2014.01.008
2014	Malformación de Arnold-Chiari. La pérdida de la sonrisa	http://dx.doi.org/10.4321/S1132-12962014000300013
2014	Living with encapsulating peritoneal sclerosis (eps): the patient's perspective	10.3747/pdi.2013.00053
2014	Life on hold: the experience of living with neuromyelitis optica	10.3109/09638288.2013.833301
2014	Investigation of Life Experiences of Women with Scleroderma	10.1007/s11195-013-9334-4
2014	Identifying the unmet health needs of patients with congenital hypogonadotropic hypogonadism using a web-based needs assessment: implications for online interventions and peer-to-peer support	10.1186/1750-1172-9-83
2014	Getting stuck with LAM: patients perspectives on living with Lymphangiomyomatosis	10.1186/1477-7525-12-79

continua

Quadro 1. Relação dos textos selecionados, organizados por ano de publicação, título e Digital Object Identifier (DOI), 2019.

Ano	Título	DOI
2014	From 'politics of numbers' to 'politics of singularisation': Patients' activism and engagement in research on rare diseases in France and Portugal	0.1057 / biosoc.2014.4
2014	Familial amyloid polyneuropathy: elaboration of a therapeutic patient education programme, "EdAmyl"	10.3109/13506129.2014.941463
2014	Exploring quality of life in Italian patients with rare disease: A computer-aided content analysis of illness stories	10.1080/13548506.2013.793372
2014	Expectations and experiences of investigators and parents involved in a clinical trial for Duchenne/Becker muscular dystrophy	10.1177/1740774513512726
2014	Diagnóstico neonatal e recomposições temporais: o caso da fibrose cística	10.3917 / rac.022.0047
2014	Development of a Provisional Model to Improve Transitional Care for Female Adolescents with a Rare Genital Malformation as an Example for Orphan Diseases	http://dx.doi.org/10.1155/2014/913842
2014	Developing an information leaflet on 22q11.2 deletion syndrome for parents to use with professionals during healthcare encounters	10.1111/jspn.12078
2014	Cómo recuerdan los pacientes la comunicación del diagnóstico. A propósito de quince testimonios relacionados con enfermedades poco frecuentes	http://dx.doi.org/10.6035/clr.2014.13.9
2014	Cognitive and Affective Uses of a Thoracic Outlet Syndrome Facebook Support Group	10.1080 / 10410236.2013.800830
2014	Bridging Worlds, Breaking Rules: Clinician Perspectives on Transitioning Young People with Perinatally Acquired HIV Into Adult Care in a Low Prevalence Setting	10.1089/apc.2013.0346
2014	A relational understanding of sibling experiences of children with rare life-limiting conditions: Findings from a qualitative study	10.1177/1367493513485825
2014	"I Want You to Save My Kid!": Illness Management Strategies, Access, and Inequality at an Elite University Research Hospital	10.1177 / 0022146514544172
2013	The impact of severe osteogenesis imperfecta on the lives of young patients and their parents - a qualitative analysis	10.1186/1471-2431-13-153
2013	The Effect of Market-Based Economic Factors on the Adoption of Orphan Drugs Across Multiple Countries	10.1177/2168479012471945
2013	Ro52 autoantibody-positive women's experience of being pregnant and giving birth to a child with congenital heart block	10.1016/j.midw.2011.10.008
2013	Prioritizing treatment of rare diseases: A survey of preferences of Norwegian doctors	http://dx.doi.org/10.1016/j.socscimed.2013.06.019
2013	Patient experiences of having a neuroendocrine tumour: A qualitative study	10.1016/j.ejon.2013.02.003
2013	Pachyonychia Congenita Project a Partnership of Patient and Medical Professional	Não possui DOI
2013	Key factors impacting on diagnosis and treatment for vulvar cancer for Indigenous women: findings from Australia	10.1007/s00520-013-1859-7
2013	From Qualitative Work to Intervention Development in Pediatric Oncology Palliative Care Research	10.1177/1043454213487434
2013	Assisting a child with tuberous sclerosis complex (TSC): a qualitative deep analysis of parents' experience and caring needs	10.1136 / bmjopen-2013-003707

Fonte: Produzido pelas autoras, 2019.

Resultados e discussões

Características gerais das publicações

Nas duas últimas décadas tem crescido o reconhecimento de que as doenças raras são um importante problema médico e social, imbricado substancialmente na consciência pública como resultado do trabalho de grupos de associações de pessoas e familiares que, em formato de redes, aglutinam contatos, vínculos e conexões que promovem as interações presenciais e virtuais, expandindo fronteiras identitárias e limites geográficos¹².

O presente estudo, abarcando interstício temporal 2013-2018, mostra que a distribuição das publicações sobre doenças raras apresenta intensificação a partir de 2013, com picos nos anos de 2015 (38 artigos), 2016 (44 artigos) e 2017 (41 artigos). É possível que esse fato se justifique por ter tal temática “um motor incentivador” que lhe deu visibilidade no meio científico a partir de 2014, no mundo, quando o parlamento e o conselho Europeu adotaram um novo programa de ação comunitária para a saúde pública¹³.

As doenças raras passaram, então, a ser prioridade no programa de saúde pública da União Europeia, sendo suas principais linhas de ação as trocas de informações através das redes de informação, e no desenvolvimento de estratégias e mecanismos de troca de informação e coordenação para incentivar a continuidade do trabalho e da cooperação transnacional.

O maior número de publicações a partir de 2015 pode também dever-se ao estímulo das legislações destinadas a tratamentos e incentivos às empresas farmacêuticas e de biotecnologia para desenvolver novos medicamentos, somado à atenção pelas pesquisas no âmbito da genética molecular, bioquímica e aos avanços tecnológicos⁶.

Ainda no período, constatamos que gradualmente a temática pela perspectiva qualitativa alcançou visibilidade em periódicos. A sensibilização da sociedade, pesquisadores e órgãos governamentais para as doenças raras aumentou nos últimos anos devido aos trabalhos das organizações associativas das pessoas e famílias com doenças raras na luta pelo reconhecimento do direito à vida e à saúde¹².

Do ponto de vista histórico, em 1983, a criação da Organização Nacional de Desordens Raras (NORD), nos EUA, foi fundamental para a aprovação a *Orphan Drug Act* - Lei de incentivo ao Desenvolvimento de Drogas Orfãs - haja vista a negligência da indústria farmacêutica no

desenvolvimento de tratamentos para as doenças raras¹⁴. Em 1986, a Aliança Genética foi criada para aumentar a capacidade dos grupos de defesa genética, sendo que o primeiro levantamento sobre as dificuldades de pessoas com doenças raras foi realizado pela Comissão Nacional de Doença Órfã, pelo Governo dos EUA, em 1989.

Acrescido a isso, a inexistência de um reconhecimento universal de sistema de codificação tornou-se um obstáculo para o registro confiável de pacientes em bases de dados nacionais ou internacionais, prevenção da avaliação do impacto econômico e social oriundos de doenças raras¹⁵.

Com a crescente cautela das dificuldades associadas com as doenças raras e o valor de resolvê-las, tornou-se importante a colaboração internacional para localizar esses problemas e os seus tratamentos¹⁴. Assim, em 2005, na Suécia, realizou-se pela primeira vez a Conferência Internacional sobre Doenças Raras e Medicamentos Órfãos, cobrindo uma série de questões com o apoio do Escritório de Doenças Raras, Institutos Nacionais de Saúde dos EUA e as Comissões Europeias. Percebemos, assim, que houve inúmeras ações governamentais e institucionais nas décadas anteriores que incentivaram e/ou apoiaram o incremento da produção científica sobre doenças raras no interstício considerado.

Em relação ao *país de origem*, constatamos uma diversidade de distribuição geográfica das produções, evidenciando maior concentração de estudos nos Estados Unidos (50), seguido do Reino Unido (32), Canadá (15), Austrália (15) e Suécia (10), como mostra a Figura 2.

Assim como justificamos que o incremento da produção científica acerca das doenças raras guarda estreita relação com os acontecimentos históricos acima descritos, entendemos que tais acontecimentos também tenham influenciado o local de realização dessa produção, desenhando a distribuição geográfica por nós encontrada.

No que tange ao número pouco expressivo de produções brasileiras (6) no interstício temporal considerado, vale destacar que até o início dos anos 80 havia poucas iniciativas de enfrentamento das doenças raras como uma questão de Saúde Pública¹. Apoiado na experiência americana para a elaboração de políticas locais, o Brasil, como forma de promover a coesão do grupo de pessoas com doenças raras, organizou em 2009¹⁵ o I Congresso Brasileiro de Doenças Raras, mesmo ano em que foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica¹⁶. Em 2011, o manifesto público de diversas associações reunidas culminou, mais tarde, na criação da Políti-



Figura 2. Distribuição espacial das produções (2019).

ca Nacional das Pessoas com Doenças Raras no SUS (PNAIPDR), instituída pela Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014^{17,18}.

Fonseca¹⁹ destaca que o cenário de construção dessa política brasileira foi marcado pela escassez de indicadores epidemiológicos nacionais sobre doenças raras que subsidiassem a determinação de sua situação real, bem como pela necessidade de que fossem estabelecidas ações e políticas destinadas à atenção às pessoas com doenças raras. Tais fenômenos podem explicar a ainda incipiente publicação científica brasileira, visto que o interesse nesse grupo de doenças foi reforçado após a promulgação dos referidos dispositivos legais.

Com relação às produções qualitativas no âmbito mundial, é notável sua presença no contexto europeu, já que por lá recai um elevado nível de proteção social em comparação a outras partes do mundo, o que inclui a atenção à maneira pela qual normas, processos sociais e costumes afetam a saúde. Nesse sentido, são importantes as ações coletivas que reivindicam que a questão das doenças raras seja promovida como prioridade de Saúde Pública, ou seja, assumida enquanto direito social e responsabilidade de Estado. Com esse intuito, destaca-se o papel de instituições como a European Organization for Rare Diseases (EURORDIS) que, desde a década de 1990, fomentada por organizações de pacientes e familiares, vem influenciando as políticas naquele contexto²⁰.

Do ponto de vista do diagnóstico, existem cerca de seis a sete mil doenças conhecidas, sendo que, semanalmente, a depender da especificidade das entidades/patologia, novas doenças são descritas na literatura médica¹³. Nos artigos selecionados, foi possível identificar 113 tipos de doenças raras como foco dos estudos, sendo as mais frequentes, por ordem do número de estudos em que aparecem, as seguintes: Distrofia Muscular de Duchenne (5), Fibrose Cística (3), Fibrose Pulmonar Idiopática (3), Esclerose Lateral Amiotrófica (3), Discinesia Ciliar Primária (3) e Osteogênese Imperfeita (3), Esclerodermia (2), Doença Falciforme (2), Mucopolissacaridose (2), Paralisia Supranuclear Progressiva (PSP) (2), Atrofia Muscular Espinhal (SMA) (2), Síndrome de Marfan (MFS) (2), Síndrome de Moebius (2), Epidermólise Bolhosa (EB) (2), Câncer de Mama em homens (2), Hipogonadismo Hipogonadotrófico Congênito (2) e Linfoma Cutâneo Primário de Células T (2). As 71 doenças raras restantes apareceram somente uma vez cada como foco de estudo. É importante ressaltar também que, em 58 textos, não foi especificada doença alvo.

Destacamos que o fato de haver pequeno número de estudos abordando uma determinada doença ou mesmo haver estudo único que a aborda não lhe diminui a importância, visto tratar tais estudos exatamente de doenças de ocorrência rara. Assim, a dispersão de um grande número dessas doenças pelos estudos capturados

nos reforça as características de sua expressão na população em geral, tanto no que se refere a sua raridade, assim como ao aparecimento, ano a ano, de novas e, ainda, o conhecimento incipiente de suas manifestações confirmadas por estudos científicos.

Quanto ao *idioma* dos estudos publicados, apesar da diversidade de línguas oficiais dos diferentes países, predomina a publicação em inglês em 158 dos 171 textos, sendo os demais cinco em espanhol, quatro em português, dois em francês, um coreano e um em croata.

Com relação à *área de conhecimento* a que esses artigos se vinculam, foi possível identificar maior concentração em revistas da Medicina, com 64 (37%) artigos, da Enfermagem, com 31 (18%) produções, e da Saúde Pública, 12 (7,1%), que será discutida adiante.

Estratégia de coleta de dados e temas abordados nas publicações

Dentre as 171 publicações selecionadas, 90 (52,63%) se utilizaram da entrevista como principal estratégia de coleta de dados. Em análise mais acurada, deparamo-nos com diversas especificações de tipos de entrevista, dentre as quais, destacou-se a semiestruturada, sendo mencionada em 44,44% (40) desses textos. As estratégias de grupo foram utilizadas em menor grau, correspondendo a 10,52% (18) do total de produções; e, dentre estas, a expressiva utilização da modalidade de Grupo Focal (GF), que correspondeu a 88,88% (16) dos textos.

No bojo das 63 produções restantes, encontramos 21 (12,28%) estudos realizados por meio de métodos mistos, que propunham a realização de pesquisas de abordagem quantiquantitativa, utilizando técnicas que variavam entre questionários e observação participante, de modo a complementar os dados coletados. Localizamos, ainda, 17 (9,94%) artigos de revisão de literatura, 13 (7,60%) artigos reflexivos, 6 (3,50%) artigos cuja coleta de dados se deu por meio de material *online* e 6 (3,50%) estudos que não especificaram a estratégia de coleta utilizada. Na Figura 3, sintetizamos as estratégias de coleta de dados empregadas em cruzamento com a área de conhecimento do estudo.

Esses achados refletem algumas das inúmeras possibilidades de buscar a aproximação com a experiência do outro na abordagem qualitativa, ou seja, uma “intenção geral” de proximidade com o universo da subjetividade das pessoas. Nessa intenção, estratégias de coleta, tais como a

entrevista ou as técnicas de grupo, tendem a ser priorizadas.

Concordamos que haja a pertinência dessas estratégias ao lidar com objetos de estudo que se constituam por meio de elementos subjetivos e interacionais, como é o caso das experiências de pessoas e famílias que convivem com algum adoecimento raro. Tais experiências desvelam, em si mesmas, tanto aspectos sociais como cognitivos, subjetivo-individuais como objetivo-coletivos²¹. Assim, há de se apreender tais especificidades a partir de elementos da vida cotidiana e suas relações, ainda que em perspectiva.

Quanto às revisões de literatura, são, especialmente, importantes no sentido de situar determinado tema dentro de um contexto de publicações que oferecem um panorama do estado da arte do conhecimento científico em relação ao que se pretende explorar. Vale salientar que não encontramos nenhuma revisão de literatura no contexto brasileiro, o que reforça a relevância e o ineditismo do presente estudo, já que, segundo autores²², a revisão de literatura também auxilia o pesquisador na captação de fontes de ideias para novas investigações contextualizando o que já é conhecido com a percepção de temas/problemas ainda pouco pesquisados.

Quanto à área de conhecimento da publicação, destacam-se: a Medicina, com 64 (37%) artigos; a Enfermagem, com 31 (18%) produções; e a Saúde Pública, 12 (7,1%). Embora sejam estas componentes, majoritariamente, da área da saúde, há também de se considerar a especificidade da base de dados para predileção das publicações. Em “Outras áreas” foram englobadas as publicações unitárias da Filosofia, Antropologia, Odontologia, Música, Biomedicina e Empreendedorismo.

A coleta de dados por meio de entrevista semiestruturada se sobressai como a principal estratégia utilizada pela Medicina e Enfermagem. Nestas, a entrevista é utilizada majoritariamente, constituindo-se 37 (57,81%) e 19 (61,29%) do total de produções nessas áreas, respectivamente, demonstrando certa “concentração” (ou predileção) por esse tipo de acesso às informações das pessoas. A Psicologia também emprega a entrevista em número expressivo do total de seus estudos (50%).

Para a área da saúde pública, a entrevista e o grupo focal, em conjunto, mostram certa expressividade, 5 (31,25%), mas não são de maior relevância, diluindo-se na variedade de estratégia de coleta de dados apresentada em seus estudos. Cabendo destaque aos estudos de Revisão de Li-

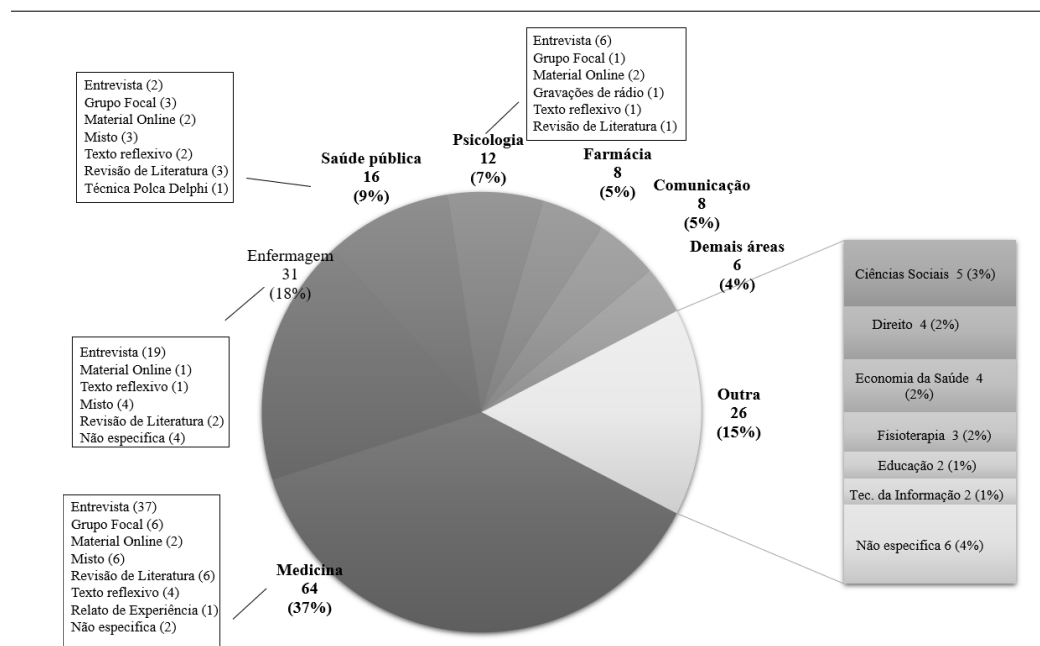


Figura 3. Distribuição da publicação por área de conhecimento e por estratégia de coleta de dados (2019).

teratura que representam 3 (18,75%) do total de estudos nessa área.

Em relação aos estudos de revisões de literatura, a área da Medicina foi a que mais produziu esse tipo de estudo em termos absolutos, com 6 publicações no período estudado. Entretanto, esse número representa apenas 9,37% do total de produções da área; em seguida, temos a Enfermagem com 2 estudos, que representam 10,52% da publicação na área, e Psicologia com 1 estudo, representando 8,3% do total de produções nessa área.

No que tange aos temas abordados, verificamos multiplicidades de enfoques e categorizamos os textos de acordo com aspectos que se correlacionavam, resultando em 11 temas. Os temas mais expressivos, quantitativamente, foram: 1. Experiências de pessoas e famílias que convivem com algum adoecimento raro, com 106 (61,98%) textos; 2. ferramentas de compartilhamento de informações *online* e criação de instrumentos que oferecem dados sobre doenças raras, com 22 (12,86%) textos; e 3. Perspectivas de profissionais que atuam no serviço perante o amparo de pessoas adoecidas, quantificando 10 (5,84%) textos.

Em relação ao tema 1, observamos que a experiência de pessoas e famílias que convivem com adoecimento raro é trazida nas publicações dentro de uma diversidade de contextos, quais sejam: na casa, no trabalho, na comunidade e

também no hospital. Nesse sentido, a experiência em condições de cronicidade alcança o cotidiano, de modo que esse achado reflete um movimento de ampliação do olhar para além dos muros hospitalares, entendendo a saúde dentro de uma perspectiva que abarca a vida em suas diversas dimensões e lugares de acontecer. Em relação aos participantes da pesquisa que relataram aspectos da convivência com um adoecimento raro postos pela experiência que abarca diferentes esferas da existência, constatou-se predomínio da perspectiva das mães, seguidas dos pais, diversos entes familiares implicados no cuidado e da própria pessoa adoecida.

Dentre os aspectos da experiência das pessoas e famílias abordados nos estudos, ganharam relevo o impacto de receber o diagnóstico de um adoecimento raro, a necessidade de cuidado que os adoecidos demandam, o aprender a lidar com a situação que se instaura - muitas vezes permeada por estigmas e preconceitos de diversas ordens, os sentimentos e emoções envolvidos em todo processo do viver e cuidar, a espiritualidade como instrumento para lidar com a situação.

Em relação ao tema 2 - Ferramentas de compartilhamento de informações online e criação de instrumentos que oferecem dados sobre doenças raras - reunimos publicações que trabalharam com informações compartilhadas em *blogs*,

redes sociais e outras mídias, demonstrando que essas ferramentas podem auxiliar pessoas e famílias que convivem com o adoecimento raro. Inclusive, um (4,54%) dos textos abordou o uso de aplicativos móveis para relatar reações adversas a medicamentos e outras informações de segurança ao paciente. Houve destaque também para a importância da criação de *websites* que reúnam informações sobre a localização de recursos que possam auxiliar pessoas e famílias no engendramento do cuidado.

Dois (9,9 %) textos também trouxeram a intervenção telefônica realizada por profissionais de saúde no sentido de auxiliar, com maior agilidade, pessoas com doenças raras.

No tópico 3, as produções abordaram a perspectiva profissional no tocante ao tratamento, diagnóstico e condutas adequadas ao quadro apresentado pelos pacientes em questão. Os estudos aqui reunidos apresentam um olhar mergulhado no conhecimento biomédico que se preocupa com características específicas de determinada doença rara, bem como acerca da alocação de recursos em saúde nesse âmbito.

Dada a importância do olhar biomédico na busca por compreender as doenças raras e suas características ainda pouco exploradas e apreendidas pelos profissionais de saúde, acreditamos que os aspectos aqui apontados são essenciais para que, em conjunto, possam compor um mosaico de compreensão do que seja viver e cuidar na ocorrência da doença rara.

Os demais temas, que contabilizaram 33 textos, ou seja, 19,29% do total, embora em menor quantidade separadamente, revelam a preocupação em tornar visíveis as necessidades sociais e individuais que perpassam o viver com doença genética rara. Ganham destaque discussões sobre o diagnóstico, medicamentos órfãos, grupos de apoio social e da comunidade diante das necessidades em saúde, judicialização em saúde, políticas públicas, qualidade de vida, definição de doença rara e tratamento.

Tais temáticas aqui encontradas retratam a relevância e o investimento em discussões cada vez mais próximas dos contextos sociais oriundos de ações cotidianas da experiência da doença e evidenciá-las, por sua vez, pode subsidiar novas pesquisas qualitativas sobre doença genética rara, principalmente no contexto brasileiro, de forma a potencializar e auxiliar pesquisadores/estudos que tenham interesse na temática.

Conclusões

Ao darmos visibilidade às tendências das produções nos últimos cinco anos, observamos que a experiência da doença rara vem sendo abordada nas áreas estudadas sob diversos prismas, evidenciando a necessidade de que os estudos qualitativos continuem a caminhar no sentido de conferir relevo às diversas subjetividades envolvidas no processo de adoecer e cuidar, de modo a ultrapassar o enfoque exclusivo dos sinais e sintomas específicos de determinada doença genética rara. Além do mais, os trabalhos localizados revelam a pertinência e o potencial dos estudos de cunho qualitativo, ao cobrirem variadas estratégias metodológicas e temáticas no bojo do tema geral das doenças genéticas raras, o que pode subsidiar a organização, a tomada de decisões e a formação em saúde que visa atender às necessidades das pessoas adoecidas e suas famílias.

Ainda, ao emergirem reflexões da luta pelo direito à saúde, a proposta de uma política integral voltada às pessoas com doenças raras de forma genérica (com dois eixos, sendo o I composto pelas doenças genéticas que incluem as anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual, erros inatos de metabolismo; e o II pelas doenças não genéticas, a saber, as infecciosas, inflamatórias e autoimunes) constituiu importante conquista de grupos sociais organizados que tiveram a potência de fazer com que o Estado viesse a incorporar essa proposta refletindo, sobretudo, na produção brasileira em relação ao tema. Vale lembrar que, como desdobramento dessa política, a partir de 2016, o Ministério da Saúde habilitou estabelecimentos de saúde para funcionarem como Serviços de Referência para Doenças Raras integrados ao Sistema Único de Saúde, sendo que, até fevereiro de 2019, eram oito (localizados em Anápolis/GO, Distrito Federal, Recife/PE, Curitiba/PR, Rio de Janeiro/RJ, Porto Alegre/RS, Santo André/SP e Salvador/BA)²³. Os hospitais de ensino/universitários também são alternativa para atendimento (e pesquisa), assim como outras unidades integradas à rede pública de saúde. Contudo, há de considerar que a política em questão é relativamente nova e está em curso; que sua implementação como as políticas dirigidas às condições complexas (como é o caso das raras), geralmente, não ocorrem uniformemente nas diferentes regiões e estados brasileiros; e, por fim, que, estando significativamente no âmbito dos serviços públicos de saúde, pode refletir a atual conjuntura da política nacional com

os retrocessos na área social o que, mais ainda, justifica o fortalecimento da mobilização coletiva em defesa da saúde como direito constitucional.

Para finalizar, torna-se importante ressaltar que as produções aqui selecionadas não se referem à totalidade de estudos realizados no contexto brasileiro e mundial, uma vez que muitos trabalhos, como teses, dissertações, livros, textos completos de anais de congresso e que não estavam indexados, não compuseram o levantamento e podem não ter sido publicados nas bases de dados consultadas.

Consideramos que este estudo preenche, em certa medida, uma lacuna no cenário de produ-

ções brasileiras e mundiais no sentido de oferecer um mapeamento de como a doença rara vem sendo abordada pelas pesquisas de cunho qualitativo, apontando para a necessidade do desenvolvimento de novos estudos que revelem outras faces da experiência de cuidado em relação a pessoas adoecidas. Também nos parece importante examinar as potencialidades que a produção do conhecimento qualitativo têm para responder, singularmente, as muitas e variadas necessidades das pessoas e famílias, embasando melhores práticas profissionais, bem como ações políticas e governamentais que lhes ofereçam apoio ao viver e ao cuidar na doença rara.

Colaboradores

IP Souza e JS Androlage trabalharam na concepção, análise e interpretação dos dados, redação do artigo, revisão crítica, bem como na aprovação da versão a ser publicada. R Bellato trabalhou na análise, interpretação dos dados, redação do artigo e revisão crítica, bem como na aprovação da versão a ser publicada. RA Barsaglini trabalhou na concepção, interpretação dos dados, revisão crítica, bem como na aprovação da versão a ser publicada.

Referências

1. Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa (Interfarma). *Doenças Raras: A urgência do acesso à saúde*. São Paulo: Interfarma; 2018.
2. Brasil. Ministério da Saúde (MS). *Doenças raras: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção*. 2019 [acessado 2019 Fev 19]. Disponível em: <http://portalms.saude.gov.br/saude-de-a-z/doencas-raras>
3. Rare Diseases Europe (Eurordis). *What is a rare disease?*; 2018 [acessado 2019 Mar 19]. Disponível em: <https://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>
4. Picci RLL, Oliva F, Trivelli F, Carezana C, Zuffranieri M, Ostacoli L, Furlan PM, Lala R. Emotional Burden and Coping Strategies of Parents of Children with Rare Diseases. *J Child Fam Stud* 2015; 24(2):514-522.
5. Aureliano WA. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Cien Saude Colet* 2018; 23(2):369-379.
6. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, Hughes DA. Rare Disease Terminology and Definitions - A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value Health* 2015; 18(6):906-914.
7. Minayo MCS. *O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde*. 14ª ed. São Paulo: Hucitec; 2014.
8. Souza CD, Filippo D, Casado ES. Crescimento da atividade científica nas universidades federais brasileiras: análise por áreas temáticas. *Avaliação, Campinas* 2018; 23(1):126-156.
9. Bosi MLM. Pesquisa qualitativa em saúde coletiva: panorama e desafios. *Cien Saude Colet* 2012; 17(3):575-586.
10. Whittemore R, Knafl K. The integrative review: updated methodology. *J Adv Nurs* 2005; 52(5):546-553.
11. Falagas ME, Pitsouni EL, Malietzis GA, Pappas G. Comparison of PubMed, Scopus, Web of Science, and Google Scholar: strengths and weaknesses. *FASEB J* 2008; 22(2):338-342.
12. Moreira MCN, Nascimento MAF, Horovitz DDG, Martins AJ, Pinto M. Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. *Cad Saude Publica* 2018; 34(1):e00058017.
13. Orphanet [Internet]. *Sobre doenças raras*; 2012 [acessado 2019 Mar 19]. Disponível em: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=PT&stapage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUTRAREDISEASES#AboutRD
14. Schieppati A, Henter J-I, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet* 2008; 371(9629):2039-2041.
15. Oliveira CRO, Guimarães MCS, Machado R. Doenças raras como categoria de classificação emergente: o caso brasileiro. *Data Grama Zero* 2012; 13(1):1-10.
16. Brasil. Portaria nº 81, de 20 de Janeiro de 2009. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. *Diário Oficial da União* 2009; 21 jan.
17. Brasil. 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; 31 jan.
18. Lima MAFD, Gilbert ACB, Horovitz DDG. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. *Cien Saude Colet* 2018; 23(10):3247-3256.
19. Fonseca RVG. *A construção de uma política pública para doenças raras no Brasil* [monografia]. Brasília: Universidade de Brasília; 2014.
20. Barbosa RL. *Ninguém nasce doente, torna-se doente! Itinerários de diagnóstico e Itinerários terapêuticos no caso da Neurofibromatose* [tese]. Coimbra: Universidade de Coimbra; 2017.
21. Alves PC. Experiencing Illness: Theoretical Considerations. *Cad Saude Publica* 1993; 9(3):263-271.
22. Sousa LMM, Firmino CF Marques-Vieira CMA, Severino S, Pestana HCFC. Revisões da literatura científica: tipos, métodos e aplicações em enfermagem. *Rev Port Enferm Reabil* 2018; 0:46-55.
23. Brasil. *SUS oferece tratamento para doenças raras; saiba como procurar ajuda*. Publicado em Notícias. Atendimento. 28/02/2019. [acessado 2019 Jun 5]. Disponível em: <http://www.brasil.gov.br/noticias/saude/2019/02/sus-oferece-tratamento-para-doencas-raras-saiba-como-procurar-ajuda>

Artigo apresentado em 29/04/2019

Aprovado em 01/07/2019

Versão final apresentada em 03/07/2019