

**Recebido:** 26 maio 2025

**Aceito:** 22 jul. 2025

**Autor de correspondência**

Gisele Corcino de Souza  
giselecorcino@usp.br

**Como citar (Vancouver):**

Souza GC, Guerra LDS. A atuação das associações de pacientes com doenças geneticamente raras: uma revisão integrativa. J Manag Prim Health Care. 2025;17(Esp):e013. <https://doi.org/10.14295/jmphec.v17.1481>.

**Contribuição autoral:**

Autor 1: concepção do projeto; análise e interpretação dos dados; redação do resumo.  
Autor 2: revisão crítica relevante do conteúdo intelectual; aprovação final da versão a ser publicada.

**Conflito de interesses:**

Os autores declaram não haver nenhum interesse profissional ou pessoal que possa gerar conflito de interesses em relação a este manuscrito.

**Copyright:**

Este é um artigo de acesso aberto, distribuído sob os termos da Licença Creative Commons (CC-BY-NC). Esta licença permite que outros distribuam, remixem, adaptem e criem a partir do seu trabalho, mesmo para fins comerciais, desde que lhe atribuam o devido crédito pela criação original.



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

Gisele Corcino de SOUZA<sup>1</sup> <https://orcid.org/0009-0002-2553-6496>

Lúcia Dias da Silva GUERRA<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0003-0093-2687>

<sup>1</sup> Universidade de São Paulo – USP, Faculdade de Saúde Pública – FSP. São Paulo, SP, Brasil.

### Resumo

A Organização Mundial da Saúde – OMS estabeleceu as doenças raras como prioridade global de saúde na 78ª Assembleia da Saúde em 2025, reconhecendo que mais 30 milhões de pessoas em todo mundo vivem com uma das mais de 7.000 doenças raras. 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 Unidos. Na União Europeia, as doenças raras são definidas como doenças que afetam uma pequena parcela da população; inferior a cinco por 10.000 pessoas. No Brasil, o Ministério da Saúde, define doença rara como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos e, no Brasil, acomete 13 milhões de brasileiros. Do total de doenças raras identificadas no mundo, aproximadamente 80% teria 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, 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 SUS, com diagnóstico precoce, tratamento adequado e inclusão social. 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 públicas associadas. Assim, foi realizada uma revisão integrativa da literatura, que teve como base inicial a decomposição da pergunta norteadora de pesquisa: “O que a literatura nacional e internacional traz sobre a atuação das associações de pacientes com doenças raras?”. Para definição dos termos de busca, foram mapeados descritores DeCS e MeSH. A pesquisa bibliográfica foi realizada nas bases de dados: Biblioteca Virtual de Saúde – BVS/Lilacs, SciELO, Pubmed/MedLine, *Web of Science* e Scopus. Após realizada as testagebs nas bases de dados selecionadas, incluindo variação de idiomas português, inglês e espanhol. Os descritores foram organizados por pólos: Fenômeno - Associações de Pacientes, Objeto - Doenças geneticamente Raras, Contexto - Impacto nas políticas publicas. A estratégia final de busca foi a seguinte: (“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") OR ("Patient Activism") OR ("Associativism") OR ("Health Policy") OR ("Health Care Policy") OR ("Public Policy")) AND ("Qualitative Research"). Foram identificadas 462 publicações, sendo 98 excluídas por duplicidade. Foram incluídos estudos publicados no período de 2013 a 2023, artigos originais completos, nos idiomas português, inglês e espanhol. Artigos indexados por duplicidade, estudos experimentais, livros, capítulos de livros, publicações que não descreviam as associações de pacientes, e artigos não relacionados ao tema ou de doença rara de origem não genética foram excluídos. Assim, para a revisão, foram avaliados 30 artigos. O impacto da atuação das associações de pacientes para a comunidade das doenças genéticas raras para pacientes no Brasil e diversos países na atuação com as políticas públicas pode ser identificado. Os estudos demonstraram que na esfera nacional, mesmo após a inclusão da Política Nacional de Atenção Integral à Pessoas com Doenças Raras (Portaria nº 199/2014), a dificuldade em garantir acesso à saúde é presente, assim como a insatisfação com o serviço governamental e falta de suporte social presente no Japão e, o reflexo nas barreiras e atrasos no acesso aos cuidados desta população no Reino Unido. A partir da análise da literatura, percebe-se que essas associações representam as vozes dos pacientes e seus familiares, indo muito além do suporte emocional. Elas se configuram como atores fundamentais na articulação de políticas públicas, participando ativamente do movimento social por demandas em saúde. Estudos apontam que, apesar dos avanços regulatórios, a dificuldade em garantir o acesso efetivo à saúde e a insatisfação com os serviços governamentais ainda são realidades enfrentadas por pacientes e suas famílias em diversos países, incluindo o Brasil, Japão e Reino Unido. Nesse contexto, as associações de pacientes emergem como catalisadoras de mudanças, atuando para reduzir barreiras e atrasos no acesso a cuidados adequados. Elas se mostram indispensáveis na busca por um diagnóstico precoce, tratamento apropriado e inclusão social, preenchendo lacunas deixadas pelos sistemas de saúde e impulsionando a efetivação das políticas públicas voltadas para as doenças raras em busca da equidade, inclusão e ao acesso a cuidados para todos os indivíduos afetados.

**Descritores:** Doenças Raras; Defesa do Paciente; Política de Saúde; Pesquisa Qualitativa.

**Descriptores:** Enfermedades Raras; Defensa del Paciente; Política de Salud; Investigación Cualitativa.

**Descriptors:** Rare Diseases; Patient Advocacy; Health Policy; Qualitative Research.