

LACUNAS NA FORMAÇÃO ACADÊMICA SOBRE DOENÇAS RARAS: uma revisão integrativa

Roberto Martinelli Piotto ¹
Luiz Rayan de Oliveira Fiuza ²
Beatriz Santos de Araújo³
Nayara Izabel Viana ⁴

RESUMO

As doenças raras representam um desafio crescente para os sistemas de saúde devido à escassez de conhecimento entre profissionais e acadêmicos, o que contribui para diagnósticos tardios, agravamento clínico e impacto emocional e financeiro sobre as famílias. O objetivo deste estudo foi analisar as lacunas na formação acadêmica e profissional relacionadas às doenças raras, com foco no ensino de genética, educação em saúde e nível de conhecimento da comunidade assistencial. A justificativa baseia-se na necessidade de reduzir o déficit educacional que compromete a qualidade do cuidado e retarda o tratamento adequado. O problema investigado foi o atraso no diagnóstico e suas consequências, tendo como hipótese que o fortalecimento da formação e da educação em saúde pode melhorar o manejo clínico e a qualidade de vida dos pacientes. Foi realizada uma revisão integrativa nas bases PubMed e Cochrane, incluindo artigos em português e inglês publicados entre 2020 e 2024. Dos 82 artigos identificados, 15 atenderam aos critérios de inclusão. Os resultados evidenciaram que o diagnóstico tardio leva a múltiplas consultas, maior risco de progressão da doença, internações frequentes e piora da qualidade de vida, podendo aumentar a mortalidade. Apesar disso, destacam-se avanços recentes, como iniciativas de educação em saúde, especialmente em plataformas digitais, que têm demonstrado impacto positivo na qualidade de vida, no suporte social e na adesão ao tratamento. Conclui-se que fortalecer a formação acadêmica e a educação em saúde, aliada a tecnologias digitais, é fundamental para reduzir disparidades no diagnóstico e tratamento de doenças raras.

Palavras-chave: Doenças raras. Educação em saúde. Genética médica.

ABSTRACT

Rare diseases represent a growing challenge for healthcare systems worldwide, not only because of their low prevalence but also due to the insufficient knowledge among professionals and academics. This lack of preparedness contributes to delayed diagnoses, clinical deterioration, increased morbidity and mortality, and significant emotional and financial burdens on families. The complexity and diversity of these conditions further complicate the diagnostic process, which often requires multiple consultations and specialized assessments. The central problem addressed in this study is the educational gap that perpetuates late diagnosis and inadequate management of rare

¹ Graduando em Medicina, Universidade do Estado de Minas Gerais (UEMG), Minas Gerais, Brasil, roberto.2148804@discente.uemg.br;

² Graduando em Medicina, Universidade do Estado de Minas Gerais (UEMG), Minas Gerais, Brasil, luiz.2145190@discente.uemg.br;

³ Graduanda em Medicina, Universidade do Estado de Minas Gerais (UEMG), Minas Gerais, Brasil, beatriz.241219507@discente.uemg.br;

⁴ Professora orientadora. Doutora, Universidade do Estado de Minas Gerais (UEMG), Minas Gerais, Brasil, nayara.moura@uemg.br.

diseases. The main objective was to critically analyze the gaps in academic and professional training regarding rare diseases, with a specific focus on genetics teaching, health education, and the overall level of knowledge within the academic and healthcare community. The rationale lies in the urgent need to strengthen professional competencies and educational strategies, aiming to reduce diagnostic delays and to ensure timely and adequate treatment. The hypothesis guiding this research is that improved training, combined with accessible health education initiatives, can contribute to better clinical outcomes and enhance the quality of life of affected individuals. An integrative review was conducted in the PubMed and Cochrane databases, including articles published in Portuguese and English between 2020 and 2024. Only studies with high methodological rigor were selected, while reviews and papers not directly related to the research question were excluded. The initial search retrieved 82 articles, of which 15 met the inclusion criteria and were analyzed in detail. The results demonstrate that delayed diagnosis leads to prolonged uncertainty, inappropriate therapeutic approaches, repeated hospitalizations, and accelerated disease progression, all of which negatively affect patients' quality of life and may increase mortality. Families frequently report frustration and distress due to the prolonged diagnostic journey. Nevertheless, the literature also highlights recent progress in managing rare diseases, particularly through innovative health education initiatives. Digital platforms and online resources have proven effective in disseminating knowledge, fostering social support, reducing symptoms, and promoting adherence to treatment. Although traditional educational strategies remain limited in scope and continuity, the integration of digital technologies has shown promise in overcoming these barriers. In conclusion, strengthening academic and professional training in rare diseases is essential to reduce disparities in diagnosis and treatment. Furthermore, health education initiatives, especially when supported by digital tools, emerge as effective strategies to empower patients and families, improve healthcare professionals' competencies, and ultimately contribute to better management of rare conditions.

Keywords: Health education. Medical genetics. Rare diseases.

INTRODUÇÃO

As doenças raras vêm ganhando crescente interesse científico e em saúde pública nos últimos anos. Definidas como patologias de baixa prevalência, a Organização Mundial da Saúde (OMS) as classifica como condições que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil habitantes, abrangendo um conjunto amplo e heterogêneo de manifestações clínicas (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2023). Estima-se a existência de aproximadamente 7.000 doenças raras descritas, das quais cerca de 80% possuem origem genética. Apesar de sua baixa prevalência individual, quando analisadas em conjunto, representam um impacto expressivo: no Brasil, mais de 13 milhões de pessoas convivem com alguma condição rara, número que pode ser ainda maior devido à subnotificação e ao subdiagnóstico (SOCIEDADE BRASILEIRA DE REUMATOLOGIA).

Entretanto, a escassez de produção científica contribui para a chamada “odisseia diagnóstica”, em que pacientes podem consultar diversos profissionais — em alguns casos até dez — antes de alcançar uma conclusão clínica, acarretando atrasos significativos e comprometendo a qualidade de vida. Ademais, muitas dessas doenças são crônicas e complexas, demandando acompanhamento contínuo em diferentes níveis de atenção à saúde (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2023).

A Organização Internacional de Doenças Raras destaca ainda desafios adicionais, como manejo clínico inadequado, acesso restrito a terapias eficazes e lacunas de conhecimento entre profissionais de saúde em formação ou em exercício (TUMIENE *et al.*, 2022). Embora avanços tenham ocorrido, a educação sobre doenças raras e genética médica ainda é insuficientemente contemplada na formação acadêmica e em currículos de saúde, o que impacta o cuidado e amplia a sobrecarga vivida por familiares e cuidadores.

Nesse contexto, a presente revisão integrativa tem como objetivo refletir criticamente sobre as lacunas na formação acadêmica e profissional acerca de doenças raras, com ênfase no ensino de genética e na educação em saúde, buscando evidenciar pontos críticos e sugerir caminhos de aprimoramento no nível de conhecimento da comunidade acadêmica e assistencial.

Para atingir esse objetivo, foi realizada uma revisão integrativa da literatura nas bases PubMed e Cochrane, abrangendo o período de 2020 a 2024. Foram incluídos artigos originais em português e inglês que apresentavam alto rigor metodológico e abordavam diretamente a questão central desta pesquisa. Excluíram-se revisões, relatos de caso e estudos sem relação direta com o tema. A busca inicial resultou em 82 artigos, dos quais 15 compuseram a amostra final após leitura crítica e aplicação dos critérios de elegibilidade.

REFERENCIAL TEÓRICO

A escassez de informações sobre doenças raras compromete diretamente o percurso diagnóstico, frequentemente prolongado por anos e marcado por múltiplas consultas, exames desnecessários e encaminhamentos equivocados. O desconhecimento clínico por parte dos profissionais é agravado pela quase ausência do tema nos currículos das graduações em saúde (HRISTOVA-ATANASOVA *et al.*, 2023). Essa lacuna educacional não apenas dificulta o diagnóstico precoce, como também compromete a oferta de informações adequadas aos pacientes e famílias, repercutindo negativamente na adesão ao tratamento, na autogestão da condição e no enfrentamento emocional da doença. Do ponto de vista do paciente, a desinformação — tanto nos ambientes clínicos quanto na sociedade — contribui para sentimentos de invisibilidade, medo e frustração, especialmente entre crianças e adolescentes (BUCKLE *et al.*, 2024).

Visibilidade e desconhecimento: o paradoxo das doenças raras

Essas doenças representam um desafio significativo de saúde pública, sobretudo em razão da formação limitada dos profissionais de saúde sobre o tema. Essa lacuna contribui para diagnósticos frequentemente tardios — que podem levar de cinco a sete anos — e restringe as opções terapêuticas disponíveis (ALLEN *et al.*, 2021). No Brasil, a Constituição Federal de 1988 consolidou a saúde como direito de todos e dever do Estado, impulsionando a inclusão das doenças raras como prioridade em saúde pública (LOPES-JÚNIOR *et al.*, 2022). Apesar dos avanços tecnológicos, o desconhecimento persiste: em estudo retrospectivo conduzido por Liu *et al.* (2025) com 218 médicos chineses da emergência, 98,2% declararam possuir conhecimento insuficiente sobre doenças raras. De forma semelhante, Hristova-Atanasova *et al.* (2023) verificaram que apenas 13% de 1.189 estudantes de medicina souberam definir corretamente o conceito de “doença rara”. Por outro lado, instituições que adotaram disciplinas eletivas e palestras específicas observaram ganhos relevantes no conhecimento e na conscientização dos estudantes (SUPIAN *et al.*, 2024).

A compreensão dessas condições vai além do domínio clínico: influencia diretamente a comunicação com os pacientes, a oferta de informações precisas e a abordagem empática (SUPIAN *et al.*, 2024). O atraso diagnóstico, resultante desse abismo educacional, acarreta progressão da doença, piora da qualidade de vida, uso inadequado de recursos terapêuticos e, em situações graves, aumento da mortalidade (HRISTOVA-ATANASOVA *et al.*, 2023).

Impactos psicossociais e a necessidade de acolhimento

Além dos desafios clínicos, é imprescindível considerar os impactos psicossociais vivenciados por pacientes, especialmente crianças e adolescentes. O estudo de Buckle *et al.* (2024) evidencia como esses jovens constroem sua identidade em meio às complexidades associadas às doenças raras, ressaltando a necessidade de abordagens de cuidado que ultrapassem o aspecto biomédico. Nesse contexto, redes de apoio entre pares, sobretudo no ambiente pediátrico, desempenham papel essencial ao oferecer espaços de acolhimento e pertencimento, capazes de fortalecer o bem-estar emocional e psicológico desses indivíduos (BUCKLE *et al.*, 2024).

Genética: um pilar negligenciado na formação em saúde

A genética ocupa papel central na compreensão, diagnóstico e manejo das doenças raras. No entanto, apesar da crescente incorporação da genética nas políticas públicas brasileiras, ainda persistem lacunas significativas na formação dos profissionais da saúde (HOROVITZ; FÉLIX; FERRAZ, 2024; LIMA *et al.*, 2024). Essas condições, majoritariamente genéticas, são pouco contempladas nos currículos de graduação em Medicina, Enfermagem e Biomedicina, geralmente de forma superficial (FÉLIX *et al.*, 2022). Esse descompasso entre a formação oferecida e as demandas da população é agravado pela escassez de especialistas, sobretudo nas regiões Norte e Nordeste (HOROVITZ; FÉLIX; FERRAZ, 2024). Além disso, a ausência de conteúdos mais robustos sobre aconselhamento genético e doenças raras nos cursos de graduação limita a identificação precoce e o encaminhamento adequado dos pacientes (MINISTÉRIO DA SAÚDE). Para solucionar essas deficiências, é essencial fortalecer a formação básica em genética, expandir as oportunidades de residência e especialização, e descentralizar os serviços de referência.

DISCUSSÃO

A presente revisão integrativa evidenciou que as doenças raras permanecem cercadas por um conjunto de desafios que extrapolam a dimensão clínica e afetam diretamente a formação e a atuação dos profissionais de saúde. Os resultados mostraram que o atraso diagnóstico é recorrente, refletindo não apenas a escassez de conhecimento específico, mas também a ausência de disciplinas estruturadas sobre o tema nos currículos acadêmicos. Essa constatação confirma a literatura analisada, que indica lacunas significativas no ensino de genética e aconselhamento genético, limitando a capacidade dos profissionais de identificar precocemente tais condições.

Outro ponto crítico revelado é a sobrecarga psicossocial vivida pelos pacientes e suas famílias, frequentemente marcada por incertezas, estigmatização e dificuldades de acesso a serviços especializados. Embora as iniciativas de suporte digital e campanhas educativas tenham demonstrado impacto positivo, elas ainda se mostram pontuais e desarticuladas, carecendo de políticas mais robustas e contínuas.

A análise também evidenciou avanços, como o crescimento de programas de educação em saúde mediados por tecnologias digitais, que ampliam o acesso à informação e favorecem o

engajamento de pacientes e cuidadores. Contudo, a literatura ressalta que tais estratégias devem ser integradas a currículos acadêmicos e a programas de capacitação permanente, sob pena de permanecerem como iniciativas isoladas e de alcance limitado.

Assim, os achados apontam para a necessidade de uma abordagem mais sistêmica: fortalecer a formação básica em genética, ampliar residências e especializações voltadas para doenças raras, e fomentar políticas públicas que incentivem a difusão de conhecimento e a descentralização dos serviços de referência. A integração de recursos digitais à prática educativa e assistencial, aliada a medidas institucionais e governamentais, pode reduzir desigualdades e contribuir para diagnósticos mais precoces, manejo adequado e melhor qualidade de vida dos pacientes.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

As doenças raras representam um desafio crescente para a saúde pública, exigindo não apenas avanços científicos, mas também maior preparo de profissionais e instituições. A falta de conhecimento contribui para atrasos diagnósticos, barreiras terapêuticas e impactos psicossociais relevantes sobre pacientes e famílias.

Os achados desta revisão sugerem que é essencial implementar medidas práticas para enfrentar essas lacunas. Entre elas, destacam-se: a inclusão de disciplinas obrigatórias sobre genética médica e doenças raras nos currículos de graduação em saúde; a criação de programas permanentes de capacitação digital para atualização contínua de profissionais; o fortalecimento de políticas públicas que apoiem o diagnóstico precoce, o encaminhamento adequado e a descentralização dos serviços de referência.

Além disso, recomenda-se o investimento em campanhas de conscientização voltadas à comunidade acadêmica, assistencial e à população em geral, bem como a ampliação das residências e especializações em áreas relacionadas às doenças raras. O uso de tecnologias digitais deve ser incentivado como ferramenta de suporte educacional e de assistência, permitindo maior acesso à informação e redução de desigualdades regionais. Investir em conhecimento e visibilidade das doenças raras é, portanto, uma necessidade científica e um imperativo ético, social e político, indispensável para garantir cuidado integral e reduzir disparidades no diagnóstico e tratamento.

REFERÊNCIAS

ALLEN, Caitlin G.; GREEN, Ridgely Fisk; BOWEN, Scott; *et al.* Challenges and Opportunities for Communication about the Role of Genomics in Public Health. **Public Health Genomics**, p. 1–7, 2021.

BUCKLE, Niamh; ROGERS, Yvonne; O'TOOLE, Doris; *et al.* A qualitative exploration of children's lives with rare diseases. **Child: Care, Health and Development**, v. 50, n. 4, 2024.

FÉLIX, T. M.; DE OLIVEIRA, B. M.; ARTIFON, M. *et al.* Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian rare diseases Network (RARAS-BRDN). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, [s.l.], 2022. Disponível em: PubMed Central.

HOROVITZ, D. D. G.; FÉLIX, T. M.; FERRAZ, V. E. F. Medical Genetics in Brazil in the 21st Century: A Thriving Specialty and its incorporation in Public Health policies. *Genes*, [s.l.], 2024.

HRISTOVA-ATANASOVA, Eleonora; GEORGI ISKROV; I. ATANASOV; *et al.* What is the awareness of rare diseases among medical students? A survey in Bulgaria. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 18, n. 1, 2023.

LIU, Anlei; HAO, Wenlin; XU, Jun; *et al.* Effects of continuing medical education on emergency trainees' rare disease knowledge and attitude: a single-center study. **BMC Medical Education**, v. 25, n. 1, 2025.

LOPES-JÚNIOR, Luís Carlos; FERRAZ, Victor Evangelista Faria; LIMA, Regina Aparecida Garcia; *et al.* Health Policies for Rare Disease Patients: A Scoping Review. **International Journal of Environmental Research and Public Health**, v. 19, n. 22, p. 15174, 2022.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE REUMATOLOGIA. **13 milhões de brasileiros são acometidos por doenças raras e o desafio está no diagnóstico - Sociedade Brasileira de Reumatologia**. Sociedade Brasileira de Reumatologia. Disponível em: <<https://www.reumatologia.org.br/press-releases/13-milhoes-de-brasileiros-sao-acometidos-por-doencas-raras-e-o-desafio-esta-no-diagnostico/>>. Acesso em: 1 ago. 2025.

SUPIAN, Azuwana; SHAFIE, Asrul A; NGU, Lock-Hock; *et al.* Perceptions of patients and caregivers toward the management of rare disease in Malaysia: a qualitative research study. **International journal of technology assessment in health care**, v. 40, n. 1, p. e34, 2024. Disponível em: <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39444288/>>.

TUMIENE, Birute; PETERS, Harm; MELEGH, Bela; *et al.* Rare disease education in Europe and beyond: time to act. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 17, n. 1, 2022.

Descrição operacional das Doenças Raras - Rare Diseases International. Rare Diseases International. Disponível em: <<https://www.rarediseasesinternational.org/pt-br/definicao-operacional-de-doencas-raras/>>.

Doenças Raras. Ministério da Saúde. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras>>.

Política de saúde. Ministério da Saúde. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/politica-de-saude>>.

RARAS - Rede Nacional de Doenças Raras. raras.org.br. Disponível em: <<https://raras.org.br/doencas/estatisticas-fatos-relevantes>>.