CONHECIMENTO E PERCEPÇÃO SOBRE DOENÇAS RARAS ENTRE ESTUDANTES DA ÁREA DA SAÚDE: estudo transversal em universidade pública mineira

Luiz Rayan de Oliveira Fiuza[1], Roberto Martinelli Piotto[1], Beatriz Santos de Araújo[1], Erasmo Ferreira Vidal Rangel[1], Nayara Izabel Viana Moura[1]

[1]Universidade do Estado de Minas Gerais (UEMG-Passos), Passos-MG, Brasil
(luizrayan_fiuza@hotmail.com)

Resumo: As doenças raras representam um importante desafio para os sistemas de saúde público. Estudo transversal com 122 estudantes da área da saúde avaliou o conhecimento sobre doenças raras por questionário online. Observou-se conhecimento limitado sobre definição, políticas públicas e assistência, além da percepção de dificuldades diagnósticas e terapêuticas. Os participantes destacaram a necessidade de maior abordagem do tema na graduação, evidenciando lacunas na formação acadêmica.

Palavras-chave: Diagnóstico tardio; Doenças raras; Educação em saúde; Formação acadêmica; Saúde pública.

INTRODUÇÃO

O Ministério da Saúde (MS), por meio da Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, define doença rara como aquela que afeta até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos. Embora individualmente apresentem baixa prevalência, essas condições representam importante desafio para os sistemas de saúde devido à elevada heterogeneidade clínica, complexidade diagnóstica e impacto biopsicossocial sobre pacientes e familiares. Em sua maioria, as doenças raras são crônicas, progressivas, degenerativas e potencialmente incapacitantes, comprometendo significativamente a qualidade de vida e demandando acompanhamento multiprofissional contínuo.

Segundo a European Medicines Agency (EMA), existem entre 6 mil e 8 mil doenças raras descritas mundialmente, afetando mais de 300 milhões de pessoas. No Brasil, estima-se que mais de 13 milhões de indivíduos convivam com doenças raras, correspondendo a uma importante parcela da população nacional (Brasil, 2026). Diante dessa magnitude, o país apresenta relevância estratégica no desenvolvimento de políticas públicas, pesquisas e ações voltadas à atenção integral das pessoas com doenças raras.

Nesse contexto, a criação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, em 2014, e da Rede Brasileira de Doenças Raras (RARAS), em 2020, representou importante avanço na organização do cuidado, ampliando o acesso ao diagnóstico, tratamento e produção de dados clínicos e epidemiológicos (Félix et al., 2023; Mello et al., 2024). Apesar desses avanços, o diagnóstico ainda constitui um dos principais desafios enfrentados pelos pacientes. Dados da Rede RARAS demonstram que a chamada "odisseia diagnóstica" no Brasil apresenta duração média de 5,4 anos, refletindo dificuldades no acesso ao diagnóstico e à condução adequada dos casos (Mello et al., 2024). Além disso, a distribuição dos serviços especializados permanece desigual, concentrando-se predominantemente nas regiões Sul e Sudeste do país (Giugliani et al., 2016; Dain et al., 2024).

Além das limitações estruturais do sistema de saúde, a literatura aponta a formação profissional como um fator crítico para o diagnóstico precoce e manejo adequado dessas condições. Estudos internacionais indicam que o conhecimento de estudantes e profissionais da área da saúde sobre doenças raras é, de modo geral, insuficiente, com muitos relatando insegurança no cuidado a esses pacientes, apesar do impacto global dessas enfermidades (Huynh et al., 2025; Tumiene et al., 2022).

Evidências demonstram importantes lacunas no conhecimento básico acerca do tema. Na Bulgária, apenas 13% dos estudantes de medicina conheciam corretamente a definição de doenças raras, além de apresentarem baixa familiaridade com medicamentos órfãos e aconselhamento genético (Hristova-Atanasova et al., 2023). No Irã, 85% dos estudantes classificaram seu conhecimento como insuficiente e a maioria não se sentia preparada para

atender esses pacientes, mesmo após exposição prévia ao tema (Jahanshahi et al., 2022). Resultados semelhantes foram observados na Polônia e no Cazaquistão, onde estudantes e profissionais demonstraram dificuldades na compreensão de aspectos fundamentais, como etiologia, prevalência, diagnóstico diferencial e estruturas específicas de cuidado (Domaradzki e Walkowiak, 2021; Walkowiak et al., 2022).

No contexto brasileiro, esses desafios também se mostram relevantes. Evidências apontam que a ausência de treinamento adequado e a baixa familiaridade com doenças raras constituem barreiras importantes para o diagnóstico precoce e para a utilização de métodos diagnósticos avançados (Félix et al., 2023). Dessa forma, lacunas educacionais podem contribuir diretamente para atrasos no diagnóstico, manejo inadequado dos casos e maior sobrecarga para pacientes, familiares e sistemas de saúde.

Diante desse cenário, intervenções educacionais têm demonstrado impacto positivo no conhecimento, nas atitudes e na confiança de estudantes da área da saúde frente ao manejo dessas condições. Estratégias como palestras, estudos de caso, simulações clínicas e participação de pacientes e cuidadores favorecem maior aproximação com o tema e melhor preparo profissional (Huynh et al., 2025; Hristova-Atanasova et al., 2023). Além disso, os próprios estudantes destacam a necessidade de maior inserção das doenças raras nos currículos de graduação, por meio de disciplinas específicas, contato com especialistas e participação em projetos de pesquisa (Hristova-Atanasova et al., 2023).

Nesse sentido, a literatura reforça a importância de uma abordagem estruturada e contínua no ensino sobre doenças raras, envolvendo instituições acadêmicas, sistemas de saúde e formuladores de políticas públicas (Tumiene et al., 2022). Assim, torna-se fundamental avaliar o nível de conhecimento dos estudantes da área da saúde em contextos específicos, a fim de identificar lacunas formativas e subsidiar estratégias educacionais mais eficazes.

Além dos impactos clínicos, as doenças raras estão associadas a importantes repercussões psicossociais para pacientes e familiares, incluindo isolamento social, dificuldades financeiras, sofrimento emocional e sobrecarga dos cuidadores. Em muitos casos, a ausência de diagnóstico precoce contribui para agravamento da condição clínica, realização de procedimentos desnecessários e múltiplas internações, aumentando os custos para os sistemas de saúde e comprometendo a qualidade de vida dos indivíduos afetados. Nesse contexto, a formação adequada dos profissionais da saúde torna-se essencial para favorecer o reconhecimento precoce dessas condições e qualificar o cuidado ofertado.

Diante dessas evidências, o presente estudo teve como objetivo avaliar o conhecimento de estudantes de Ciências Biológicas e da área da saúde acerca das doenças raras e anomalias congênitas em uma universidade pública do estado de Minas Gerais, buscando identificar lacunas formativas, analisar percepções relacionadas ao diagnóstico e cuidado e contribuir para a ampliação das discussões sobre educação em saúde, qualificação profissional e atenção integral às pessoas com doenças raras.

MATERIAL E MÉTODOS

Trata-se de um estudo transversal, descritivo e exploratório, de abordagem quantitativa, realizado com discentes dos cursos de Ciências Biológicas e da Saúde da Universidade do Estado de Minas Gerais (UEMG), Unidade Acadêmica de Passos. Participaram estudantes regularmente matriculados nos cursos de Biomedicina, Ciências Biológicas (Bacharelado e Licenciatura), Educação Física (Bacharelado e Licenciatura), Enfermagem, Medicina, Nutrição e Tecnologia em Estética e Cosmética, com idade igual ou superior a 18 anos.

A coleta de dados ocorreu por meio de questionário eletrônico autoaplicável, elaborado pelos pesquisadores e disponibilizado na plataforma Google Forms. O instrumento foi composto por perguntas objetivas e subjetivas organizadas em três eixos temáticos: conhecimento geral sobre doenças raras, percepção acerca do acesso ao diagnóstico e tratamento e interesse acadêmico/formação profissional na área. As respostas foram avaliadas por meio de escala Likert de 0 a 4, permitindo a análise comparativa do nível de conhecimento e percepção dos participantes.

O formulário foi divulgado por meio de redes sociais e canais de comunicação acadêmicos, incluindo WhatsApp, Instagram, ligas acadêmicas e centros acadêmicos. Foram excluídas respostas duplicadas, participantes não pertencentes aos cursos elegíveis e indivíduos que não atenderam aos critérios de inclusão estabelecidos.

Os dados foram tabulados no Microsoft Excel 365 e submetidos à análise estatística descritiva, incluindo frequências absolutas e relativas, médias e medidas de dispersão. Quando pertinente, realizaram-se análises comparativas entre cursos e períodos acadêmicos. As respostas discursivas foram analisadas por meio de análise de conteúdo, visando à identificação de padrões temáticos relevantes.

A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade do Estado de Minas Gerais, sob parecer nº 7.869.428, em conformidade com as Resoluções nº 466/2012 e nº 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde. Todos os participantes concordaram com o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido antes do preenchimento do questionário.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A amostra foi composta por 122 estudantes dos cursos da área da saúde e ciências biológicas da Universidade do Estado de Minas Gerais (UEMG), Unidade Acadêmica de Passos. Houve predominância do sexo feminino (76,2%) e da faixa etária entre 21 e 25 anos (47,5%). O curso mais representado foi Medicina (47,5%), seguido por Biomedicina (14,8%) e Enfermagem (11,5%) (ver Gráfico 1). A maior parte dos participantes cursou o ensino médio em escolas públicas (61,5%) e apresentava renda familiar entre um e cinco salários mínimos.

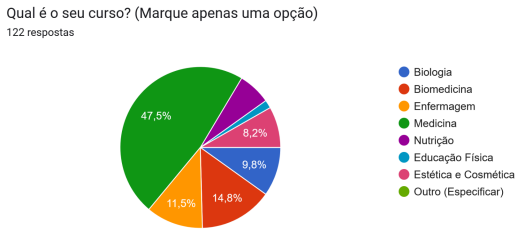


Gráfico 1. Cursos participantes.

Em relação às fontes de informação sobre saúde, professores e disciplinas acadêmicas foram apontados como principal meio de obtenção de conhecimento pela maioria dos participantes (62,3%), seguidos por sites oficiais e institucionais, como Ministério da Saúde e Organização Mundial da Saúde (ver Gráfico 2). As redes sociais também foram citadas como fonte relevante de informação.

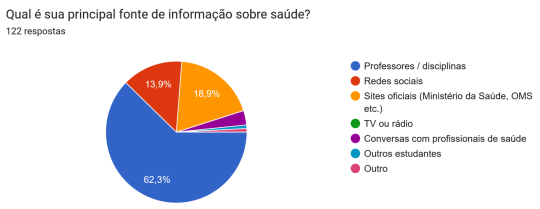


Gráfico 2. Fonte de informação.

Quanto ao conhecimento sobre doenças raras, observou-se predominância de respostas indicando conhecimento básico ou limitado acerca do tema. Sobre os critérios utilizados para definir uma doença rara, 45,9% dos participantes relataram possuir conhecimento básico, enquanto apenas 6,6% referiram conhecimento aprofundado. Em contrapartida, 18,9% afirmaram possuir nenhum ou muito pouco conhecimento sobre essa definição (ver Gráfico 3).



Gráfico 3. Conhecimento sobre Doenças Raras.

O conhecimento relacionado ao número aproximado de doenças raras descritas pela medicina apresentou resultados mais baixos. Aproximadamente 68,9% dos respondentes declararam não possuir conhecimento ou possuir conhecimento muito limitado sobre esse aspecto. Resultado semelhante foi observado em relação às políticas públicas voltadas às doenças raras no Brasil, uma vez que 42,6% relataram desconhecimento total ou limitado sobre o tema (ver Gráfico 4). Em relação às organizações e associações de apoio a pacientes com doenças raras, 63,9% dos participantes demonstraram baixo nível de conhecimento.



Gráfico 4. Conhecimento sobre Políticas Públicas.

Esses achados são consistentes com estudos internacionais que apontam limitada abordagem das doenças raras durante a formação em saúde. Pesquisas realizadas em diferentes países demonstram que estudantes frequentemente apresentam insegurança quanto ao reconhecimento, manejo e encaminhamento desses pacientes, especialmente em razão da reduzida inserção do tema nos currículos de graduação. Na Bulgária, estudantes apresentaram baixa familiaridade com conceitos básicos relacionados às doenças raras e aconselhamento genético. Resultados semelhantes foram observados no Irã e na Polônia, onde os participantes relataram dificuldade em reconhecer

aspectos fundamentais relacionados ao diagnóstico e manejo clínico dessas condições.

No presente estudo, a percepção dos participantes acerca da assistência às pessoas com doenças raras também evidenciou importantes fragilidades. A maioria discordou de que o diagnóstico dessas condições ocorra em tempo adequado no Brasil (ver Gráfico 5), além de considerar insuficiente o preparo dos profissionais de saúde para lidar com essas enfermidades (ver Gráfico 6). Também foi predominante a percepção de que existem barreiras relevantes ao acesso ao tratamento especializado.



Gráfico 5. Tempo de diagnóstico.



Gráfico 6. Preparo dos profissionais.

Esses resultados dialogam com a literatura sobre a chamada "odisseia diagnóstica", caracterizada pelo longo intervalo entre o início dos sintomas e a definição diagnóstica. A dificuldade de reconhecimento clínico, associada à baixa familiaridade com doenças raras durante a formação acadêmica, constitui um dos fatores frequentemente relacionados ao atraso diagnóstico e à fragmentação do cuidado.

Apesar das limitações observadas no conhecimento dos participantes, verificou-se elevada concordância quanto à necessidade de maior inserção do tema na graduação. Cerca de 90,9% dos estudantes concordaram total ou parcialmente que as doenças raras deveriam ser mais abordadas durante a formação acadêmica (ver Gráfico 7). Além disso, a maioria reconheceu que a inclusão do tema poderia influenciar positivamente a futura prática profissional.

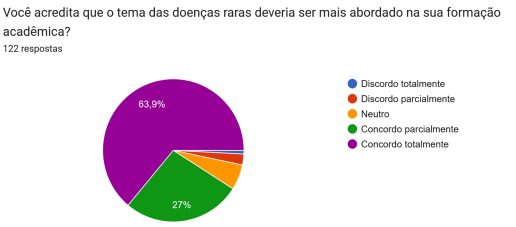


Gráfico 7. Inserção do tema durante a graduação.

Também foi identificada elevada disposição para participação em atividades acadêmicas relacionadas ao tema, como projetos de pesquisa, extensão e seminários. Entretanto, apenas uma parcela reduzida dos participantes relatou já ter participado previamente de atividades sobre doenças raras, sugerindo que o contato com o assunto ainda ocorre de forma limitada e pontual no ambiente universitário.

Nos campos discursivos, os participantes destacaram como principais desafios relacionados às doenças raras a dificuldade de acesso ao diagnóstico e tratamento, a escassez de informações acessíveis e a limitada capacitação profissional. Entre os temas de maior interesse para futuras atividades acadêmicas, destacaram-se diagnóstico precoce, terapias disponíveis, políticas públicas, doenças raras mais prevalentes e impacto na qualidade de vida dos pacientes e familiares.

De forma geral, os achados reforçam a importância da ampliação das discussões sobre doenças raras na formação dos profissionais da saúde. Estratégias educacionais, como disciplinas optativas, atividades extensionistas, estudos de caso e eventos científicos, podem contribuir para maior sensibilização dos estudantes e fortalecimento do cuidado integral às pessoas que vivem com essas condições.

CONCLUSÃO

Os resultados deste estudo demonstram que os estudantes da área da saúde apresentam conhecimento limitado sobre diferentes aspectos relacionados às doenças raras, especialmente no que se refere às políticas públicas, organizações de apoio, epidemiologia e estrutura de cuidado destinada a esses pacientes. Além disso, os participantes reconheceram fragilidades no preparo profissional, bem como dificuldades relacionadas ao diagnóstico precoce e ao acesso ao tratamento especializado, aspectos frequentemente associados à chamada "odisseia diagnóstica".

Apesar dessas limitações, observou-se elevado interesse dos estudantes pela temática e ampla

concordância quanto à necessidade de maior inserção das doenças raras na formação acadêmica. Esses achados evidenciam a importância do fortalecimento de estratégias educacionais voltadas ao tema, incluindo atividades de ensino, pesquisa e extensão que contribuam para maior qualificação profissional, desenvolvimento do raciocínio clínico e sensibilização dos futuros profissionais da saúde para as demandas biopsicossociais desses pacientes e de suas famílias.

A ausência de progressão consistente do conhecimento entre os períodos acadêmicos sugere que o contato com o tema ainda ocorre de forma pontual e não estruturada ao longo da graduação. Dessa forma, torna-se relevante a incorporação de abordagens contínuas e interdisciplinares sobre doenças raras nos currículos dos cursos da saúde, contemplando não apenas aspectos biomédicos, mas também questões relacionadas à humanização do cuidado, direitos dos pacientes, políticas públicas e funcionamento das redes de atenção.

Nesse contexto, ampliar a discussão sobre doenças raras no ambiente universitário pode favorecer o reconhecimento precoce dessas condições, fortalecer o cuidado integral aos pacientes e contribuir para a consolidação das políticas públicas voltadas às doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde. Além disso, os resultados reforçam a necessidade de novos estudos multicêntricos e com amostras mais amplas, capazes de aprofundar a compreensão sobre as lacunas formativas existentes e subsidiar intervenções educacionais mais efetivas na formação em saúde.

AGRADECIMENTOS

Os autores agradecem à Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de Minas Gerais (FAPEMIG) pelo apoio e incentivo ao desenvolvimento científico e à pesquisa no estado de Minas Gerais.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares (Ebserh). Doenças raras afetam mais de 13 milhões de brasileiros. Brasília, DF, 27 fev. 2026. Disponível em: https://www.gov.br/hubrasil/pt-br/comunicacao/noticias/doencas-raras-afetam-mais-de-13-milhoes-de-brasileiros. Acesso em: 29 mai. 2026.

DAIN, Dafne; FÉLIX, Têmis Maria ; EVANGELISTA, Victor. Medical Genetics in Brazil in the 21st Century: A Thriving Specialty and Its Incorporation in Public Health Policies. **Genes**, v. 15, n. 8, p. 973–973, 2024. Disponível em: <https://www.mdpi.com/2073-4425/15/8/973>. Acesso em: 27 mai. 2026.

Doenças Raras. Ministério da Saúde. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras>. Acesso em: 27 mai. 2026.

DOMARADZKI, Jan ; WALKOWIAK, Dariusz. Knowledge and Attitudes of Future Healthcare Professionals Toward Rare Diseases. **Frontiers in Genetics**, v. 12, 2021. Acesso em: 27 mai. 2026.

Entendendo as Doenças Raras. Ministério dos Direitos Humanos e da Cidadania. Disponível em: <https://www.gov.br/mdh/pt-br/navegue-por-temas/pessoa-com-deficiencia/doencas-raras/entendendo-as-doencas-raras>. Acesso em: 27 mai. 2026.

FÉLIX, Têmis Maria ; FISCHINGER, Carolina; JOÃO BOSCO OLIVEIRA; *et al*. Challenges and recommendations to increasing the use of exome sequencing and whole genome sequencing for diagnosing rare diseases in Brazil: an expert perspective. **International Journal for Equity in Health**, v. 22, n. 1, 2023. Acesso em: 27 mai. 2026.

GIUGLIANI, Roberto; VAIRO, Filippo P.; RIEGEL, Mariluce; *et al*. Rare disease landscape in Brazil: report of a successful experience in inborn errors of metabolism. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 11, n. 1, 2016. Acesso em: 27 mai. 2026.

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. Acesso em: 27 mai. 2026.

HUYNH, Sharon; WAN, Eric L; PHAM, Angelette; *et al*. Rare disease education in medical schools: patient-centered and innovative strategies. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 20, n. 1, p. 596–596, 2025. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC12632075/>. Acesso em: 27 mai. 2026.

JAHANSHAHI, Reza; NASIRZADEH, Amirreza; FARZAN, Mahan; *et al*. Iranian future healthcare professionals' knowledge and opinions about rare diseases: cross-sectional study. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 17, n. 1, 2022. Acesso em: 27 mai. 2026.

MELLO, Bibiana; BERNARDI, Filipe Andrade; JOÃO FRANCISCO BAIOCHI; *et al*. Epidemiological characterization of rare diseases in Brazil: A retrospective study of the Brazilian Rare Diseases Network. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 19, n. 1, 2024. Acesso em: 27 mai. 2026.

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. Acesso em: 27 mai. 2026.

WALKOWIAK, Dariusz; BOKAYEVA, Kamila; MIRALEYEVA, Alua; *et al*. The Awareness of Rare Diseases Among Medical Students and Practicing Physicians in the Republic of Kazakhstan. An Exploratory Study. **Frontiers in Public Health**, v. 10, 2022. Acesso em: 27 mai. 2026.