

# FERRAMENTAS COMPUTACIONAIS PARA GESTÃO DA INFORMAÇÃO DE PACIENTES COM DOENÇAS RARAS: REVISÃO INTEGRATIVA

---

## COMPUTER TOOLS FOR INFORMATION MANAGEMENT OF PATIENTS WITH RARE DISEASES: AN INTEGRATIVE REVIEW

---

## HERRAMIENTAS COMPUTACIONALES PARA LA GESTIÓN DE LA INFORMACIÓN DE PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS: REVISIÓN INTEGRADORA

Greici Capellari Fabrizzio<sup>1</sup>  
Lincoln Moura de Oliveira<sup>2</sup>  
Fred Jorge Oliveira Borges Junior<sup>3</sup>  
Roberta Eduarda Grolli<sup>4</sup>  
Gabriela Marcellino de Melo Lanzoni<sup>5</sup>  
Alacoque Lorenzini Erdmann<sup>6</sup>  
José Luís Guedes dos Santos<sup>7</sup>

**Como citar este artigo:** Fabrizzio GC, Oliveira LM, Borges Junior FJO, Grolli RE, Lanzoni GMM, Erdmann AL, et al. Ferramentas computacionais para gestão da informação de pacientes com doenças raras: revisão integrativa. Rev baiana enferm. 2024;38:e56685.

**Objetivo:** identificar ferramentas computacionais para a gestão da informação de pacientes com doenças raras. **Método:** revisão integrativa de literatura, realizada em novembro de 2020, na base de dados National Library of Medicine, Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde, Scientific Electronic Library Online. A amostra foi composta por oito artigos, após aplicados os critérios de seleção. **Resultados:** evidenciaram-se ferramentas de softwares, sistemas e portais, criadas com intuito de padronização de linguagem, identificação de genes, auxílio ao diagnóstico e tratamento de patologias. Essas ferramentas viabilizaram a sistematização dos dados para a gestão da informação, contando com informações clínicas, epidemiológicas e de ocorrência. **Conclusão:** as ferramentas computacionais com ênfase em doenças raras podem auxiliar nos âmbitos da gestão, da clínica e epidemiologia, contribuindo para o planejamento, avaliação, elaboração de novas políticas de saúde, redução de custos, diagnóstico precoce, tomada de decisão e monitoramento das doenças.

**Descritores:** Sistemas de Informação em Saúde. Gestão da Informação. Doenças Raras. Tecnologia em Saúde. Revisão.

---

Autora Correspondente: Greici Capellari Fabrizzio, greicicapellari@gmail.com

<sup>1</sup> Universidade Federal de Santa Catarina. Florianópolis, SC, Brasil. <https://orcid.org/0000-0002-3848-5694>.

<sup>2</sup> Universidade Federal do Ceará. Fortaleza, CE, Brasil. <https://orcid.org/0000-0001-6016-745X>.

<sup>3</sup> Universidade Federal da Bahia. Salvador, BA, Brasil. <https://orcid.org/0000-0003-0718-2233>.

<sup>4</sup> Universidade Federal de Santa Catarina. Florianópolis, SC, Brasil. <https://orcid.org/0000-0002-5657-9280>.

<sup>5</sup> Universidade Federal de Santa Catarina. Florianópolis, SC, Brasil. <https://orcid.org/0000-0001-5935-8849>.

<sup>6</sup> Universidade Federal de Santa Catarina. Florianópolis, SC, Brasil. <https://orcid.org/0000-0003-4845-8515>.

<sup>7</sup> Universidade Federal de Santa Catarina. Florianópolis, SC, Brasil. <https://orcid.org/0000-0003-3186-8286>.

*Objective: identifying computer tools for information management of patients with rare diseases. Method: integrative literature review, carried out in November 2020, in the National Library of Medicine, Latin American and Caribbean Literature in Health Sciences, Scientific Electronic Library Online databases. The sample consisted of eight articles, after applying the selection criteria. Results: software tools, systems and portals were created to standardize language, identify genes, and aid in diagnosing and treating pathologies. These tools have made it possible to systematize data for information management, with clinical, epidemiological, and occurrence information. Conclusion: computational tools with an emphasis on rare diseases can help in the areas of management, clinical practice, and epidemiology, contributing to planning, evaluation, the development of new health policies, cost reduction, early diagnosis, decision-making, and disease monitoring.*

*Descriptors: Health Information Systems. Information Management. Rare Diseases. Biomedical Technology. Review.*

*Objetivo: identificar herramientas computacionales para la gestión de información de pacientes con enfermedades raras. Método: revisión integradora de la literatura, realizada en noviembre de 2020, en las bases de datos National Library of Medicine, Literatura Latinoamericana y del Caribe en Ciencias de la Salud, Scientific Electronic Library Online. La muestra estuvo compuesta por ocho artículos, luego de aplicar los criterios de selección. Resultados: se destacaron herramientas de software, sistemas y portales, creados con el objetivo de estandarizar el lenguaje, identificar genes, contribuir en el diagnóstico y tratamiento de patologías. Estas herramientas permitieron la sistematización de datos para la gestión de la información, sobre la base de información clínica, epidemiológica y reportes. Conclusión: las herramientas computacionales con énfasis en enfermedades raras pueden ayudar en las áreas de gestión, clínica y epidemiología, contribuyendo a la planificación, evaluación, desarrollo de nuevas políticas de salud, reducción de costos, diagnóstico temprano, toma de decisiones y seguimiento de enfermedades.*

*Descritores: Sistemas de Información en Salud. Gestión de la Información. Enfermedades Raras. Tecnología Biomédica. Revisión.*

## Introdução

Doenças raras são aquelas que afetam até 65 indivíduos para cada 100.000 pessoas<sup>(1)</sup>. Entretanto, esse número pode variar conforme o critério adotado em cada país. No Brasil, há uma estimativa de que 13 a 15 milhões de brasileiros são acometidos por doenças raras<sup>(2)</sup>.

No Brasil, são evidenciadas políticas de saúde para aumentar a visibilidade dessas patologias e o acesso dos pacientes ao diagnóstico e tratamento. Em 2014, a Portaria n. 199, do Ministério da Saúde, instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e instituiu incentivos financeiros<sup>(1)</sup>. Além disso, já se discute a criação de uma nova política nacional para o tratamento dessas patologias, e foi instituído que será comemorado no último dia de fevereiro o Dia Nacional de Doenças Raras.

As doenças raras, quando observadas individualmente, podem, equivocadamente, serem consideradas como afetando uma pequena parcela da população. Todavia, ao analisar os dados na sua totalidade, é possível observar o elevado número de indivíduos que enfrentam essa condição de saúde. Assim, o interesse e a capacidade de

pesquisadores para desenvolver pesquisas sobre esses temas representam elevada repercussão sobre a saúde da população<sup>(3)</sup>.

Neste âmbito, gestores, pesquisadores e profissionais atuantes nessa área têm se dedicado ao estudo e o desenvolvimento de novas ferramentas para a gestão da informação de doenças raras, com o auxílio de Tecnologias da Informação e Comunicação (TIC). Um sistema de informação integrado, estruturado de maneira a auxiliar na organização dos dados, pode auxiliar na gestão das doenças raras e no compartilhamento de experiências e informações referentes a essas patologias<sup>(4)</sup>.

A assistência a indivíduos com doenças raras demanda um trabalho multidisciplinar e a enfermagem torna-se a categoria com maior proximidade dos pacientes e familiares<sup>(5)</sup>. O gerenciamento e sistematização do seu cuidado é refinado com o auxílio da tecnologia. Sistemas informatizados permitem coleta de processamento de grande número de dados, possibilitando tomada de decisão precisa. A formulação de protocolos e itinerários terapêuticos são otimizados com a utilização de ferramentas ocupacionais para gestão

e agrupamento de dados, propiciando a melhor escolha terapêutica<sup>(6)</sup>.

Com base no exposto, tendo em vista o impacto que o fluxo de informações apresenta na gestão de doenças raras, este estudo apresenta como problema de pesquisa a seguinte questão: *Quais são as ferramentas computacionais disponíveis para a gestão da informação de pacientes com doenças raras?* Dessa forma, o objetivo desta pesquisa é identificar ferramentas computacionais para a gestão da informação de pacientes com doenças raras.

## Método

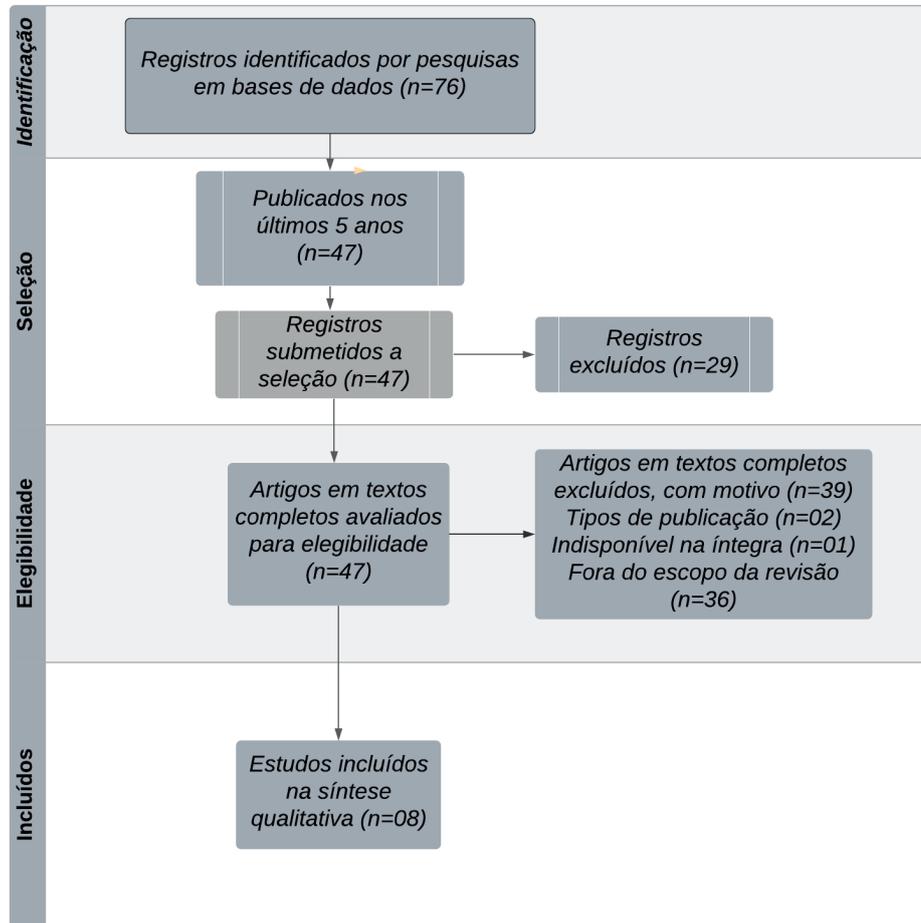
Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, realizada no mês de novembro de 2020, nas bases de dados National Library of Medicine (PubMed), Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) e Scientific Electronic Library Online (SciELO). A revisão de literatura compreendeu seis etapas sequenciais e independentes, descritas a seguir: Identificação do tema e elaboração da questão de pesquisa; Estabelecimento de critérios de inclusão e exclusão dos artigos e a busca na literatura; Definição das informações a serem coletadas dos artigos e a categorização dos mesmos; Avaliação dos artigos a serem incluídos; Interpretação de resultados; Síntese da revisão<sup>(7)</sup>.

Nesta pesquisa, foram considerados artigos provenientes de estudos primários, publicados no período de 2015 a 2020. Esse recorte temporal foi estabelecido por se tratar de pesquisas recentes sobre a temática e pelo aumento do uso de ferramentas computacionais na área da saúde nos últimos anos.

Os critérios de inclusão dos artigos foram: artigos publicados nos últimos cinco anos, nos idiomas inglês, português ou espanhol; artigos provenientes de pesquisas qualitativas, quantitativas e métodos mistos. Os critérios de exclusão foram: artigos indisponíveis na íntegra; anais de eventos científicos, artigos de revisão, dissertações, teses, livros e capítulos de livro; estudos duplicados ou que não atendessem o escopo da questão de pesquisa.

A estratégia de busca empregada nas bases de dados foi: health information systems AND information management AND rare diseases. Os descritores foram extraídos do Medical Subject Headings (MeSH) e empregados em inglês nas bases de dados PubMed; LILACS e SciELO.

Ao aplicar a estratégia de busca foram encontrados 76 artigos; destes, 47 artigos haviam sido publicados nos últimos cinco anos. Após a leitura dos títulos e resumos, foram excluídos um artigo por não estar disponível na íntegra, dois artigos de revisão de literatura e 36 artigos que não se encaixavam no escopo desta revisão. Assim, o corpus de análise foi composto com oito artigos científicos, selecionados para compor os resultados, em consonância com a recomendação PRISMA, conforme apresentado na Figura 1. O processamento e organização dos dados ocorreu por meio do software de diagramas e comunicação visual *Lucidchart* e do software de mineração de dados *Orange Data Mining*. Esta revisão de literatura não demandou de aceite no Comitê de Ética, pois consiste em uma análise teórica e crítica de estudos já publicados, não envolvendo coleta de dados primários nem interação direta com sujeitos humanos ou animais.

**Figura 1** – Fluxograma do processo de seleção dos artigos

Fonte: elaboração própria.

## Resultados

O Quadro 1 apresenta os resultados dos oito artigos selecionados para esta revisão integrativa.

**Quadro 1** – Estudos incluídos na amostra com informações de título, objetivo e principais resultados (continua)

N.	Título do artigo, vinculação profissional dos autores	Objetivo e desenho do estudo	Resultados (categoria de tecnologia)
1	An innovative electronic health records system for rare and complex diseases <sup>(8)</sup> .  Os autores são associados ao Departamento de Ciências da Computação da Universidade Federal de Minas Gerais.	Estudo tecnológico, baseado no fluxo de trabalho de profissionais de saúde e com objetivo de propor o uso de aplicativos de computador – Sistema de Gestão de Informações Laboratoriais (LIMS), para diagnóstico e tratamento de doenças raras	O sistema FluxMED é uma plataforma de registro eletrônico de saúde, capaz de gerenciar dados de doenças raras de forma altamente especializada, personalizados para cada doença, e auxiliar no diagnóstico e tratamento.

**Quadro 1** – Estudos incluídos na amostra com informações de título, objetivo e principais resultados (continua)

N.	Título do artigo, vinculação profissional dos autores	Objetivo e desenho do estudo	Resultados (categoria de tecnologia)
2	<p>Registries for rare diseases: OSSE – An open-source framework for technical implementation<sup>(9)</sup>.</p> <p>Os autores são pesquisadores de diferentes grupos de informática médica, epidemiologia e informática, centro de referência para doenças raras de Frankfurt e Heidelberg, Alemanha.</p>	<p>Estudo de desenvolvimento de software com o objetivo de unificar e agilizar o processo de estabelecimento de registros específicos de pacientes com doenças raras.</p>	<p>O estudo resultou no desenvolvimento de um Repositório de Metadados (MDR) central, que fornece informações sobre uma doença específica, apoia na pesquisa clínica, na qualidade e melhoria das ligações epidemiológicas.</p>
3	<p>Improving the visibility of rare diseases in health care systems by specific routine coding<sup>(10)</sup>.</p> <p>Os autores são pesquisadores do Instituto Alemão de Documentação e Informação Médica, Colônia e Alemanha.</p>	<p>Estudo de análise de dados, com aplicação de dupla codificação para codificar doenças raras de uma maneira específica.</p>	<p>O estudo resultou no desenvolvimento de um sistema de dupla codificação que integra códigos ICD-10 com os códigos específicos de Orphanet (Orpha-Kennnummer) e recupera conceitos de doenças raras da CID-11 através de um identificador único e um link para outros sistemas de classificação.</p>
4	<p>The matchmaker Exchange: a plataforma for rare disease gene discovery<sup>(11)</sup>.</p> <p>Os autores estão filiados a 36 institutos dos seguintes países: Estados Unidos, Espanha, Reino Unido, Canadá, Holanda e Alemanha.</p>	<p>Estudo tecnológico, para o desenvolvimento de uma interface de programação de aplicações (API) que fornece uma abordagem robusta e sistemática para descoberta de genes de doenças raras pela rede federada, conectando bancos de dados de genótipos e fenótipos raros.</p>	<p>O estudo resultou em uma interface de programação de aplicações com algoritmos de correspondência para cruzamento de genótipos e fenótipos. Sua operação consiste no compartilhamento de dados inovador pela infraestrutura computacional, para apoiar o dimensionamento da genômica, melhorando a saúde humana.</p>
5	<p>Conceptualization and implementation of the Central Information Portal on Rare Diseases: Protocol for a qualitative study<sup>(12)</sup>.</p> <p>Os autores são associados a grupos de pesquisa de informática médica, economia em saúde, institutos de genética e doenças raras de Frankfurt, Hannover, Freiburg e Berlim, Alemanha.</p>	<p>Estudo tecnológico, com objetivo de conduzir pesquisas científicas sobre como projetar um portal para atender as necessidades de pacientes, familiares, profissionais da área e fornecer informações de alta qualidade aos que buscam informações.</p>	<p>O estudo resultou no portal de informação implementado – ZIPSE, que fornece informação de alta qualidade sobre doenças raras de um ponto central de acesso.</p>

**Quadro 1** – Estudos incluídos na amostra com informações de título, objetivo e principais resultados (conclusão)

N.	Título do artigo, vinculação profissional dos autores	Objetivo e desenho do estudo	Resultados (categoria de tecnologia)
6	<p>Contribution of electronic medical records to the management of rare diseases<sup>(13)</sup>.</p> <p>Os autores são associados a departamentos e centros médicos de oftalmologia, citogenética e informática médica de Paris e Amiens, França.</p>	<p>Estudo de avaliação de tecnologias em saúde para determinar se os registros médicos eletrônicos em oftalmologia contribuem para o gerenciamento de doenças oculares raras, isoladas ou em síndromes.</p>	<p>O estudo resultou no desenvolvimento específico de plataforma de registro eletrônico de saúde para oftalmologia, que permitiu identificar as doenças oculares raras pelos registros médicos eletrônicos úteis para pesquisa clínica.</p>
7	<p>Telemedicine strategy of the European Reference Network ITHACA for the diagnosis and management of patients with rare developmental disorders<sup>(14)</sup>.</p> <p>Os autores são associados a centros médicos e genômicos e hospitais universitários de Manchester, Reino Unido.</p>	<p>Relato de experiência dos primeiros 12 meses de utilização das redes de referência europeias – ERN ITHACA –, a fim de facilitar consultas clínicas entre médicos e especialistas relevantes, acerca de doenças complexas ou raras.</p>	<p>Tecnologia de informação que possibilitou gestão multidisciplinar e personalizada dos casos.</p>
8	<p>The role of primary care in the management of rare diseases in Ireland<sup>(15)</sup>.</p> <p>Os autores são associados a centros médicos e programas clínicos nacionais para investigação de doenças raras na Irlanda.</p>	<p>Estudo transversal retrospectivo, com objetivo de estimar a carga horária de trabalho do clínico geral atribuível a doenças raras selecionáveis e avaliar o uso de fontes de informação relevantes.</p>	<p>Um inquérito piloto com médicos clínicos gerais que prestavam atendimento primário a pacientes com doenças raras identificou que os sistemas de codificação específicos eram inadequados para a identificação de pacientes com doenças raras.</p>

Fonte: elaboração própria.

Em relação ao local de realização dos oito estudos, três pesquisas foram desenvolvidas na Alemanha, uma no Brasil, uma na França, uma na Irlanda e dois estudos multicêntricos entre Canadá, Estados Unidos e Reino Unido. Com relação a língua, seis artigos foram publicados na língua inglesa e dois em alemão. No que tange ao ano de publicação, três artigos foram publicados em 2015, dois em 2020, dois em 2017 e um em 2018.

Quanto ao tipo de tecnologia, dois estudos apresentaram plataformas de registro eletrônico; um artigo demonstrou o desenvolvimento de um repositório de metadados; um artigo apresentou o desenvolvimento de sistema; um estudo descreveu como centro a interoperabilidade, com

o desenvolvimento de API; um estudo registrou um portal de informações; um artigo resultou em tecnologia da informação e, por fim, um último estudo desenvolveu um inquérito piloto para evoluir na avaliação de tecnologias de registro de dados de doenças raras.

Embora os estudos estejam focados no registro e análise de dados, cada um apresenta um diferente desenho metodológico. Referente ao desenho dos estudos, três estudos abordaram pesquisas tecnológicas, dois relataram desenvolvimento de software, um estudo foi desenvolvido por meio de análise de dados, um artigo foi avaliação de tecnologia, uma pesquisa foi desenvolvida por meio de um desenho transversal retrospectivo. Este último estudo, em



**Figura 3** – Escalonamento multidimensional para ajuste de distância entre os artigos

Fonte: elaboração própria.

## Discussão

Com base nos resultados obtidos, identificou-se o papel de destaque da Alemanha no desenvolvimento de artigos referente a softwares de gestão para as doenças raras, compondo metade da amostra de estudo desta pesquisa. Apesar de já constar com bases de dados específicas para doenças raras, como o Sistema de Informações sobre Doenças Raras (SIDORA), que foi desenvolvido pela Secretaria de Estado da Saúde do Paraná (SESA), em parceria com a Companhia de Tecnologia da Informação e Comunicação do Paraná (Celepar)<sup>(16)</sup>, no Brasil, pesquisas nesse sentido são desenvolvidas em menor quantidade<sup>(8)</sup>.

Os resultados apontaram que a maioria dos artigos sobre a temática em voga foram publicados nos últimos cinco anos. Este fato pode ser decorrente do uso crescente de TICs na área da saúde nos últimos anos, já que, anteriormente, não se dispunha dos aparatos científicos e tecnológicos da atualidade<sup>(17)</sup>.

A gestão de doenças raras ainda é tida como um desafio a ser enfrentado, diretamente relacionada à heterogeneidade do curso natural

da doença e ao restrito número de indivíduos selecionáveis para participar de pesquisas. Os pacientes ainda são submetidos a um longo caminho nos sistemas de saúde, passando por muitos profissionais de saúde e com poucas evidências científicas concretas<sup>(3,18)</sup>.

No âmbito das tecnologias para doenças raras, os investimentos econômicos para esta população específica não geram atrativos para investimentos privados, por aumentar o risco do processo de pesquisa e desenvolvimento e também por não ocorrer alta demanda por essa tecnologia<sup>(2)</sup>.

Por este motivo, alguns países desenvolvidos, como os Estados Unidos, o que mais fornece registro de tecnologias voltadas para as doenças raras, existem políticas específicas para esse fim. O país incentiva o desenvolvimento de tecnologias voltadas para esse meio com estratégias, como isenção fiscal, exclusividade de mercado, concessão de crédito e processo diferenciado de registro. Entretanto, vale ressaltar que esses incentivos são adotados voltados para um sistema de saúde de mercado. Outras iniciativas podem ser evidenciadas na Europa com a implementação de planos nacionais de doenças raras<sup>(2,18)</sup>

e incentivo à criação de bancos de dados específicos para essa demanda, como ocorre com o Orphanet, portal de informações sobre doenças raras e medicamentos, disponível em diversas línguas, que apresenta Número Orpha para doenças raras que não possuem um número de Classificação Internacional de Doenças (CID-10)<sup>(19)</sup>.

O tamanho restrito da amostra, associadas a diferenças na gravidade, progressão, apresentação, exposição ao tratamento anterior e dispersões geográficas, limitam as pesquisas neste contexto. A literatura aponta como principais desafios para a gestão de doenças raras: a limitação e disseminação geográfica de especialistas; a disseminação geográfica de pacientes; limitado conhecimento; limitado acesso a fontes seguras de estudo; e a falta de robustez das pesquisas<sup>(3-4)</sup>.

Neste âmbito, um sistema integrado de informações para doenças raras surge com o intuito de minimizar esses desafios provenientes do acesso restrito à informação. Todavia, esse sistema construído deve levar em consideração padrões, modelos, métodos (a considerar os processos de coleta), armazenamento, processamento, recuperação e compartilhamento de dados. O sistema deve ter capacidade para fornecer um apanhado geral dos dados disponíveis, com estrutura pré-definida de fluxo e compartilhamento das informações, a fim de organizar e coordenar cuidados de saúde diretos por meio de uma rede segura plataforma<sup>(4,14)</sup>.

O acesso compartilhado a Registros Eletrônicos de Saúde (RES) pode melhorar a comunicação e o atendimento ao paciente. Por meio dos RES, é possível identificar quais provedores de saúde gerenciam ativamente o paciente, o que resulta em uma coordenação do cuidado entre um atendimento e outro<sup>(15)</sup>.

Logo, essa ferramenta pode romper com a barreira da distância geográfica ao facilitar a vigilância em saúde de populações distantes. Além disso, são apontados outros benefícios decorrentes do seu uso, como planejamento em saúde, criação de políticas de saúde, avaliação da incorporação de novas tecnologias, auxílio na tomada de decisão de profissionais, gerenciamento de

doenças raras, compartilhamento de informações e experiências<sup>(4,17)</sup>.

Por meio de intervenções virtuais é possível promover a ampliação do acesso à saúde, a inclusão do acesso a especialistas e a redução do tempo de espera. A partir desses pontos, obter como resultados a redução dos custos, a maior efetividade, melhor interação com a equipe de saúde, diagnósticos precisos, cuidados personalizados e a qualificação da assistência em saúde, para assim efetivar os princípios descritos pelo SUS<sup>(17)</sup>.

Este estudo possui limitações, uma vez que não foram incluídos na amostra artigos indisponíveis na íntegra, com restrições de acesso ou pagos. Assim, este critério de exclusão, pode ter contribuído para uma limitação no que se refere ao tamanho de amostra.

Com o avançar da tecnologia médica, houve também um aumento significativo no diagnóstico de indivíduos com doenças raras. Dessa forma, ao mapear quais ferramentas de gestão de doenças raras são utilizadas em nível global, este estudo contribui para potencializar sua utilização, conectar dados e propiciar melhorias futuras.

## Considerações Finais

As ferramentas computacionais descritas para a gestão da informação de pacientes com doenças raras são recentes e em fase de desenvolvimento e de implantação. Todavia, destinam-se a contribuir com três grandes âmbitos: gestão, clínico e epidemiológico.

No âmbito da gestão, favorecem o planejamento em saúde, a elaboração de novas políticas, a avaliação de incorporação de novas tecnologias e a diminuição dos custos com doenças raras. No cenário clínico, colaboram com o diagnóstico precoce e preciso, a tomada de decisão de profissionais e o acesso a especialistas. Por fim, no âmbito epidemiológico, contribuem para o monitoramento das doenças, bem como a identificação de prevalência e a incidência de doenças.

Portanto, um sistema integrado para a gestão de doenças raras possui potencial para transcender as dificuldades descritas para essa área de conhecimento. As suas funcionalidades e objetivos apontam novas perspectivas para o cuidado, bem como para a qualificação em saúde. Esses achados corroboram a necessidade latente de mais estudos tecnológicos para melhor desenvolvimento e avaliação de softwares que trabalhem com registro e análise de dados.

### Colaborações:

1 – concepção e planejamento do projeto: Greici Capellari Fabrizzio;

2 – análise e interpretação dos dados: Greici Capellari Fabrizzio, Fred Jorge Oliveira Borges Junior e José Luís Guedes dos Santos;

3 – redação e/ou revisão crítica: Greici Capellari Fabrizzio, Lincoln Moura de Oliveira, Fred Jorge Oliveira Borges Junior, Roberta Eduarda Grolli, Gabriela Marcellino de Melo Lanzoni e Alacoque Lorenzini Erdmann;

4 – aprovação da versão final: Lincoln Moura de Oliveira, Roberta Eduarda Grolli, Gabriela Marcellino de Melo Lanzoni, Alacoque Lorenzini Erdmann e José Luís Guedes dos Santos.

### Conflitos de interesse

Não há conflitos de interesse.

### Agradecimentos

À Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior, por bolsa de mestrado.

Ao Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico, por bolsas de produtividade em pesquisa.

### Referências

1. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria Nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras [Internet]. Brasília (DF); 2014 [cited Jan 30]. Available from: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/>

legislacao#:~:text=Portaria%20n%C2%BA%20199%2C%20de%2030,institui%20incentivos%20financeiros%20de%20custeio

2. Silva EM, Sousa TRV. Avaliação econômica no âmbito das doenças raras: isto é possível? *Cad Saúde Pública*. 2015;31(3):496-506. <https://doi.org/10.1590/0102-311X00213813>
3. Whicher D, Philbin S, Aronson N. Na overview of the impacto of rare disease characteristics on research methodology. *Orphanet J Rare Dis*. 2018;13(1):14. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0755-5>
4. Derayah S, Kazemi A, Rabiei R, Hosseini A, Moghaddasi H. National information system for rare diseases with a approach to data architecture: A systematic review. *Intractable Rare Dis Res*. 2018;7(3):156-63. DOI: 10.5582/irdr.2018.01065
5. Riegel BA, Schmitz J. ITINERÁRIO TERAPÊUTICO NA DOENÇA RARA E A IMPORTÂNCIA DA ENFERMAGEM NESSE PROCESSO. *Enferm Foco*. 2022;13:e-20228. DOI: <https://dx.doi.org/10.21675/2357-707X.2022.v13.e-20228>
6. Goncalves TLP, Tadeus VR, Campello TNC, Xavier JN, Oliveira NR, Rabito LBF, et al. Doença neurodegenerativa rara: sistematização da assistência de enfermagem em pacientes acometidos pela doença de Huntington. *R Saúde Públ Paraná*. 2022;5(2):1-17. DOI: <https://doi.org/10.32811/25954482-2022v5n2.613>
7. Mendes KDS, Silveira RCCP, Galvão CM. Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. *Texto contexto - enferm*. 2008;17(4):758-64. DOI: <https://doi.org/10.1590/S0104-07072008000400018>
8. Faria-Campos AC, Hanke LA, Batista PHS, Garcia V, Campos SVA. An innovative electronic health records system for rare and complex diseases. *BMC Bioinformatics*. 2015;16(Suppl 19):S4. DOI: <https://doi.org/10.1186%2F1471-2105-16-S19-S4>
9. Storf H, Schaaf J, Kadioglu D, Göbel J, Wagner TOF, Ückert F. Registries for rare diseases: OSSE—An open source framework for technical implementation. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz*. 2017;60(5):523-31. DOI: 10.1007/s00103-017-2536-7
10. Marx MM, Dulas FM, Schumacher KM. Improving the visibility of rare diseases in health care systems by specific routine coding. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz*. 2017;60(5):532-6. DOI: 10.1007/s00103-017-2534-9

11. Philippakis AA, Azzariti DR, Beltran S, Brookes AJ, Brownstein CA, Brudno M, et al. The matchmaker exchange: a platform for rare disease gene Discovery. *Hum Mutat.* 2015;36(10):915-21. DOI: 10.1002/humu.22858
12. Litzkendorf S, Hartz T, Göbel J, Storf H, Pauer F, Babac A, et al. Conceptualization and Implementation of the Central Information Portal on Rare Diseases: Protocol for a Qualitative Study. *JMIR Res Protoc.* 2018;7(5):e112. DOI: 10.2196/resprot.7425
13. Bremond-Gignac D, Lewandowski E, Copin H. Contribution of electronic medical records to the management of rare diseases. *Biomed Res Int.* 2015;2015:954283. DOI: 10.1155/2015/954283
14. Smith M, Alexander E, Marcinkute R, Dan D, Rawson M, Banka S, et al. Telemedicine strategy of the European Reference Network ITHACA for the diagnosis and management of patients with rare developmental disorders. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):103. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-1349-1>
15. Byrne N, Turner J, Marron R, Lambert DM, Murphy DN, O'Sullivan G, et al. The role of primary care in management of rare diseases in Ireland. *Ir J Med Sci.* 2020;189(3):771-6. DOI: 10.1007/s11845-019-02168-4
16. Paraná. Sidora: Paraná lança sistema para mapear e apoiar pessoas sobre síndromes e doenças raras [Internet]. Curitiba: Agência Estadual de Notícias; 2023 [cited 2024 May 21]. Available from: <https://www.aen.pr.gov.br/Audio/Sidora-Parana-lanca-sistema-para-mapear-e-apoiar-pessoas-sobre-sindromes-e-doencas-raras>
17. Babac A, von Friedrichs V, Litzkendorf S, Zeidler J, Damm k, Graf von der Schulenburg JM. Integrating patient perspectives in medical decision making: a qualitative interview study examining potentials within the rare disease information Exchange process in practice. *BMC Med Inform Decis Mak.* 2019;19(1):188. DOI: 10.1186/s12911-019-0911-z
18. Souza ÍP, Androlage JS, Bellato R, Barsaglini RA. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. *Ciênc saúde coletiva.* 2019;24(10):3683-700. DOI: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.17822019>
19. Ministério da Saúde. Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde da Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Procedimentos laboratoriais para diagnóstico de doenças raras associadas a anomalias congênitas na tabela SUS [Internet]. Brasília (DF); 2014. Available from: <https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/incorporados/doencasraras-eixosi-iii-final.pdf>

Recebido: 24 de setembro de 2023

Aprovado: 29 de junho de 2024

Publicado: 12 de novembro de 2024



A Revista Baiana de Enfermagem utiliza a Licença Creative Commons - Atribuição-NãoComercial 4.0 Internacional.

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>

Este artigo é de acesso aberto distribuído sob os termos da Licença Creative Commons (CC BY-NC).

Esta licença permite que outros remixem, adaptem e criem a partir do seu trabalho para fins não comerciais. Embora os novos trabalhos tenham de lhe atribuir o devido crédito e não possam ser usados para fins comerciais, os usuários não têm de licenciar esses trabalhos derivados sob os mesmos termos