



## Letramento em saúde nas doenças raras

Health literacy in rare diseases

Alfabetización en salud en enfermedades raras

Lucélia Inoue Bispo Teixeira<sup>1</sup>, Denise da Silva Pinto<sup>1</sup>.

### RESUMO

**Objetivo:** Sintetizar evidências científicas sobre letramento em saúde para cuidadores e pessoas com doenças raras. **Métodos:** Revisão integrativa da literatura, conduzida em 06 etapas, nas bases de dados PUBMED, SCOPUS e MEDLINE via portal BVS, nos idiomas inglês e português, sem limite temporal, utilizando os descritores combinados entre si por meio de operador booleano AND. **Resultados:** Obtido amostra de 8 artigos, sendo eleito 4 categorias: Letramento em saúde para produção de materiais de apoio para familiares, cuidadores, e pessoas com doenças raras; Letramento em saúde na transição de cuidados para pessoas com doenças raras; Letramento em saúde e Qualidade de Vida Relacionado à Saúde para pessoa com doença rara e Letramento em saúde e empoderamento nas doenças raras. **Considerações finais:** O letramento em saúde nas doenças raras ainda cursa com escassez a nível global. São necessários o incentivo a novos estudos para que no futuro expanda a rigor a definição do termo letramento em saúde no aspecto multidimensional, focando a pessoa com doença rara no centro do cuidado, envolvendo família, cuidador e a pessoa com doença rara para promoção de sistemas sustentáveis e equânime.

**Palavras chaves:** letramento em saúde, doenças raras, pacientes, cuidadores.

### ABSTRACT

**Objective:** To synthesize scientific evidence on health literacy for caregivers and people with rare diseases. **Methods:** Integrative literature review, conducted in 06 stages, in the PUBMED, SCOPUS and MEDLINE databases via the VHL portal, in English and Portuguese, with no time limit, using the descriptors combined with each other through the Boolean AND operator. **Results:** A sample of 8 articles was obtained, being chosen 4 categories: Health literacy for the production of support materials for family members, caregivers, and people with rare diseases; Health literacy in the transition of care for people with rare diseases; Health literacy and Health-Related Quality of Life for people with rare diseases and Health literacy and empowerment in rare diseases. **Final considerations:** Health literacy in rare diseases is still lacking globally. It is necessary to encourage further studies so that in the future the definition of the term health literacy can be rigorously expanded in the multidimensional aspect, focusing on the person with a rare disease at the center of care, involving family, caregiver and the person with a rare disease to promote systems sustainable and equitable.

**Keywords:** Health literacy, Rare diseases, Patients, Caregivers.

### RESUMEN

**Objetivo:** Sintetizar evidencia científica sobre alfabetización en salud para cuidadores y personas con enfermedades raras. **Métodos:** Revisión integrativa de la literatura, realizada en 06 etapas, en las bases de

<sup>1</sup> Universidade Federal do Pará (UFPA), Belém - PA.

datos PUBMED, SCOPUS y MEDLINE a través del portal de la BVS, en inglés y portugués, sin límite de tiempo, utilizando los descriptores combinados entre sí a través del operador booleano AND. **Resultados:** Se obtuvo una muestra de 8 artículos, siendo elegidas 4 categorías: Alfabetización en salud para la producción de materiales de apoyo a familiares, cuidadores y personas con enfermedades raras; Alfabetización en salud en la transición de la atención a personas con enfermedades raras; Alfabetización en salud y calidad de vida relacionada con la salud para personas con enfermedades raras y Alfabetización en salud y empoderamiento en enfermedades raras. **Consideraciones finales:** La alfabetización en salud en enfermedades raras todavía es escasa a nivel mundial. Es necesario impulsar más estudios para que en el futuro se pueda ampliar con rigor la definición del término alfabetización en salud en el aspecto multidimensional, centrándose en la persona con enfermedad rara en el centro de atención, involucrando a la familia, al cuidador y a la persona con una enfermedad rara para promover sistemas sostenibles y equitativos.

**Palabras clave:** Alfabetización en salud, Enfermedades raras, Pacientes, Cuidadores.

---

## INTRODUÇÃO

Existem diversas definições sobre o termo letramento em saúde, entretanto, pela Organização Mundial de Saúde, representa o conhecimento e competências pessoais acumulados ao longo da vida permeado pela disponibilidade de recursos e estruturas organizacionais que permite que as pessoas acessem, compreendam, avaliem e utilizem as informações e serviços para sua saúde e de outros (WHO, 2021).

Nourora, em consonância com definição acima, foi categorizada por Nutbeam D (2000) em letramento funcional, letramento interativo e letramento crítico a depender do grau de complexidades em congregar informações em saúde.

Dado a sua importância, o letramento em saúde foi exaltado na 9ª Conferência Global de Promoção da Saúde realizado em Xangai em 2016, como um importante determinante social da saúde, incluindo como um dos principais pilares no desafio para promoção da saúde para alcançar as 17 metas dos Objetivos do Desenvolvimento Sustentável do planeta na Agenda de 2030 (WHO, 2016).

Aliado a este cenário, o enfrentamento com as doenças raras foi considerado um desafio global em paralelo as Doenças Crônicas não Transmissíveis, uma vez que ambas acometem crianças e muitas vezes ainda na fase de conceito, e que portanto, é necessário medidas de prevenção e promoção da saúde para preservar a vida (CALCATERRA V e ZUCCOTTI G, 2022).

Estima-se que existam de 5000 a 8000 mil doenças raras, sendo 80% destas de causa genética, 25,7% letais em crianças antes dos 5 anos de vida e cerca de 37,5% está associado a expectativa de vida normal (FERREIRA CR, 2018).

Segundo Shourick J, et al. (2021), as doenças raras acometem 3,5 a 5,9% da população mundial, equivalente a 263 a 446 milhões de pessoas e que a prevalência vai depender de cada região ou nação. Em geral, o curso natural da doença evolui de forma crônica, complexa, progressiva, degenerativa, com multiplicidade de sinais e sintomas e em muitas vezes incapacitante (ARIART JAB, et al., 2019).

A justificativa para este estudo foi motivada por perceber o potencial que o letramento em saúde pode fazer para mudança da realidade, por melhores resultados em saúde, pela promoção da saúde e prevenção de doenças e redução de custos em saúde, frente a complexidade de informações existentes no campo das doenças raras. No entanto, foi observado lacunas por não encontrar evidências da síntese dessa temática em revisão da literatura. Dessa forma, o trabalho objetivou sintetizar as evidências científicas sobre letramento em saúde para familiares, cuidadores e pessoas com doenças raras.

## MÉTODOS

Trata-se de uma revisão integrativa guiada metodologicamente pelas 6 etapas de Mendes KS, et al. (2008), a saber: 1) Identificação do tema e seleção da questão de pesquisa; 2) Elaboração dos critérios de inclusão

e exclusão e busca na literatura científica; 3) Extração de dados e categorização dos estudos; 4) Avaliação dos estudos; 5) Análise e interpretação dos resultados; 6) Descrição dos resultados e discussão.

Foi utilizada a estratégia PICO, onde o P é a população, I é o fenômeno de interesse e Co é o contexto (P – pacientes e cuidadores; I – letramento em saúde; Co – doenças raras), para delimitação da questão norteadora assim definida: quais as produções científicas sobre letramento em saúde para cuidadores e pacientes com doenças raras?

Os critérios de inclusão foram: estudos em forma de artigos nas línguas inglesa e portuguesa, sem limite temporal. Como critérios de exclusão foi considerado 1) artigos repetidos, 2) que não tenha abordado o termo “health literacy” e “rare diseases” no resumo do artigo, e 3) que não teve relação com o objeto do estudo após a leitura completa do artigo.

A busca na literatura foi conduzida de abril a maio de 2023 e foram utilizados os descritores em ciências da saúde (DeCS): “health literacy”, “rare diseases”, “caregiver” e “patients”, utilizando o operador booleano AND, nas bases de dados Us National Library of Medicine National Institutes of Health (PUBMED), SCOPUS e Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE) via Portal Regional da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) com as seguintes combinações: “health literacy” AND “rare diseases” e “health literacy” AND “rare diseases” AND caregiver AND patients.

Para extração de dados foi utilizado instrumento validado por Ursi ES e Galvão CM (2006), e adaptado com dados de interesse: autor/ano, país, objetivo, desenho de estudo, amostra e principais achados.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

A busca em bases de dados resultou no total de 65 estudos na língua inglesa, destes, 29 foram excluídos por repetição, obedecendo o 1º critério. Dos 36 restantes, 28 estudos foram excluídos após leitura do resumo, obedecendo o 2º critério. Não houve a 3ª exclusão após leitura do texto completo. A amostra resultou em inclusão de 08 estudos, que foram inseridos no fluxograma adaptado do *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses* (PRISMA) (**Figura 1**).

Do total da busca (n=65), 43% foi encontrado no SCOPUS, 33,8% na MEDLINE via BVS e 23% na PUBMED. Ressaltando que (n=13) do total de (n=22) estudos encontrados no MEDLINE via BVS, não estavam indexados no PUBMED, o que justifica a aparente redundância de uso de base de dados.

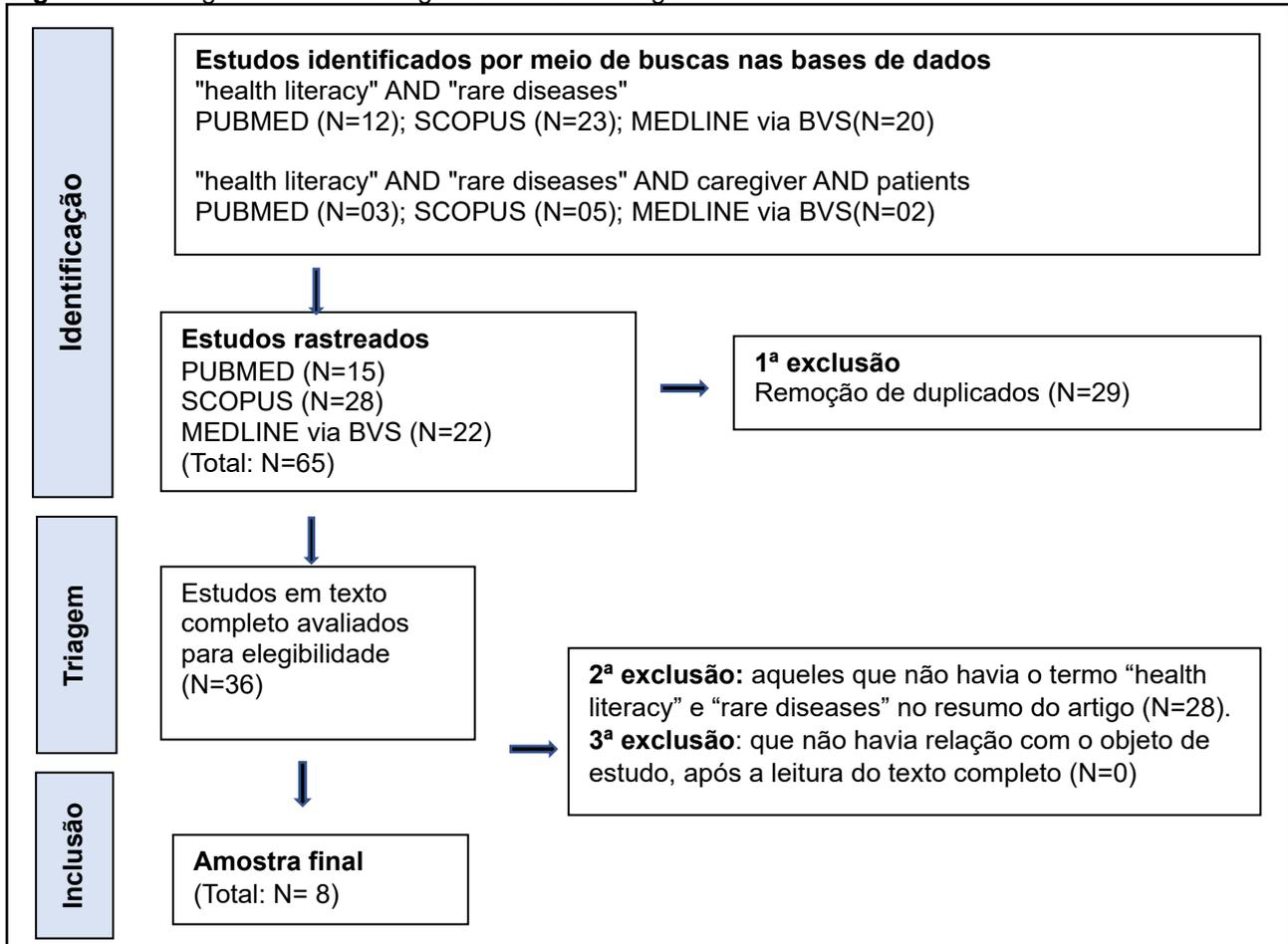
Foi determinado para a 2ª exclusão todos os estudos que não continham juntos no resumo os termos “health literacy” e “rare diseases”, por serem essenciais. Ademais, foi considerado os diferentes tipos de interpretação do termo letramento em saúde. Não houve a 3ª exclusão, sendo aproveitados todos os (n=8) estudos incluídos.

Os (n=8) estudos incluídos foram analisados na íntegra, e os dados foram extraídos conforme o instrumento de extração de dados validado por Ursi ES e Galvão CM (2006) e adaptados com dados de interesse (**Quadro 1**).

Dos estudos incluídos, 100% estavam a língua inglesa, e em sua maior parte realizado no continente europeu. Os desenhos de estudos evidenciados foram: (n=3) metodológicos com produção de material de apoio; (n=2) intervenção; (n=1) caso controle; (n=1) revisão da literatura; (n=1) quanti-qualitativo.

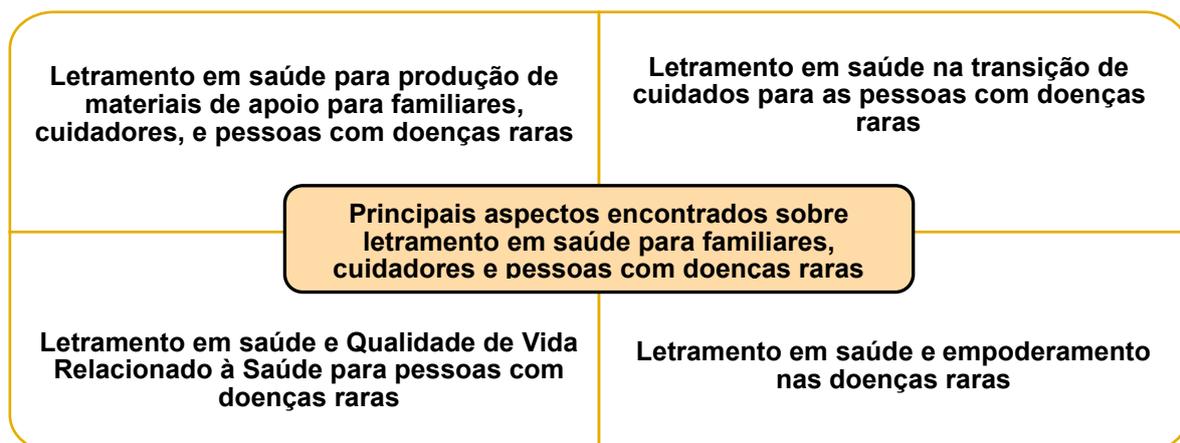
A síntese dos dados proporcionou elencar alguns aspectos relevantes referentes ao letramento em saúde nas doenças raras, que resultou organizar em 04 categorias: Letramento em saúde para produção de materiais de apoio para familiares, cuidadores, e pessoas com doenças raras; Letramento em saúde na transição de cuidados para pessoas com doenças raras; Letramento em saúde e Qualidade de Vida Relacionado à Saúde para pessoa com doença rara e Letramento em saúde e empoderamento nas doenças raras (**Figura 2**).

**Figura 1** - Fluxograma de amostragem da revisão integrativa.



**Fonte:** Teixeira LIB e Pinto DS, 2023; adaptado do *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses* (PRISMA).

**Figura 2** - Diagrama dos principais aspectos encontrados sobre letramento em saúde para familiares, cuidadores e pessoas com doenças raras.



**Fonte:** Teixeira LIB e Pinto DS, 2023.

**Letramento em saúde para produção de materiais de apoio para familiares, cuidadores, e pessoas com doenças raras.**

No estudo de Falcão M, et al. (2023), foi observado a importância dada aos Materiais de Educação ao Paciente (Patient Education Materials /PEMs), em resposta ao questionário aplicado para total de 174

famílias, onde 70,6% dos entrevistados afirmaram não ter entendido as informações fornecidas pelo profissional de saúde, 50,08% entendido parcialmente, e 67,2% afirmaram que o maior desafio é a informação especializada em doenças raras. Com mapeamento dos achados foi desenvolvido 32 infográficos, com linguagem simples e padronizada sobre os distúrbios congênitos da glicosilação (CDG), adaptados e validados aos níveis de leitura e compreensão desenvolvido através de uma estrutura participativa da comunidade envolvendo profissionais de saúde, famílias de pessoas que vivem com a doença, tradutores, pesquisadores e estudantes de algumas nacionalidades. Com desfechos semelhantes, o estudo de Badiu C, et al. (2017), desenvolveram Material de Educação do Paciente (PEM) utilizando *Patient Education Materials Assessment Tool* (PEMAT), envolvendo pacientes, médicos e pesquisadores sobre a doença rara hipogonadismo hipogonadotrófico congênito (CHH) e Síndrome de Kallmann, com 63 pacientes adultos com CHH. Como resultado desse produto, foi evidenciado em estatística descrita a compressibilidade e capacidade de ação com média total de 94,2% e 90,5%, respectivamente, fruto de testes de níveis de elegibilidade, ressaltando que 83% da amostra eram de pacientes com letramento em saúde adequado.

**Quadro 1-** Descrição dos artigos incluídos na revisão integrativa da literatura.

Autor/ano	País	Objetivo	Desenho estudo	Amostra	Principais achados
FALCÃO M, et al., 2023	Espalhados globalmente (44,2% europeu)	Criar PEMs digitais e impressos para capacitar as famílias aumentando seu letramento em saúde.	Estudo metodológico / tecnologias educacionais	174 participantes (familiar e cuidador)	Desenvolvido 32 infográficos sobre CDG, validado por uma estrutura participativa baseada na comunidade atendendo as diretrizes do letramento em saúde.
FRANCISCO R, et al., 2022	Mais de 16 países entre eles USA, Espanha, Portugal, Brasil.	Promover a criação de uma estrutura multissetorial participativa baseada em evidências para desenvolver CMGs de linguagem simples, de acordo com os princípios do letramento em saúde.	Estudo metodológico / tecnologias educacionais	89 familiares e 35 profissionais de saúde	Desenvolvido CMGs sobre CDG em linguagem simples através das diretrizes do letramento em saúde por meio de uma estrutura participativa.
DIMITRI P, et al., 2023		Melhorar o letramento digital em saúde entre profissionais de saúde que gerenciam pacientes com GHD.	Estudo de intervenção	31 participantes concluintes	Ocorreu melhora estatisticamente significativa na avaliação pós curso pelo apoio de material digital em comparação ao Pré curso.
BADIU C, et al., 2017	Suíça	Usar as melhores evidências disponíveis e parcerias comunitárias para produzir PEM para CHH e Síndrome de Kallmann e avaliar a legibilidade do PEM e a aceitabilidade do usuário final.	Estudo metodológico / tecnologias educacionais	63 participantes	Desenvolvido PEM com base na pesquisa participativa da comunidade

Autor/ ano	País	Objetivo	Desenho estudo	Amostra	Principais achados
SCHMIDT T J, et al., 2022	Alemanha	Avaliar a QVRS e letramento em saúde de pessoas que sofrem de MCAS e SM.	Observacion al caso controle	98 participantes 66 com MCAS 32 com SM 52 grupo controle	O letramento em saúde teve impacto estatisticamente significativo na QVRS.
SANTIS M D, et al., 2019		Definir como o empoderamento do paciente com doença rara é implementado e identificar a ligação do empoderamento do paciente e a equidade, resiliência e sustentabilidade dos sistemas de saúde.	Revisão da Literatura		O empoderamento das pessoas com doenças raras seja no nível micro e macro é necessário para alcance da equidade e sistemas de saúde sustentáveis.
GRASEM ANN C, et al., 2023	Alemanha	Descrever o processo de transição de cuidados pediátricos para adolescente de um estudo multicêntrico para pacientes com doenças raras por meio do projeto de saúde nacional alemão 'TRANSLATE NAMSE'.	Estudo de intervenção	268 participantes concluintes	Após intervenção e reaplicação do questionário, 78,5% dos participantes necessitavam de informações para navegar no sistema de saúde; 95,7% foram transferidos para atendimento médico adulto.
NGUYEN CQ, et al., 2022	Austrália (17/20), Estados Unidos, Reino Unido e Egito	Avaliar perspectivas dos líderes de RDPOs em relação aos seus papéis, interações no desenvolvimento neuro terapêutico avançado, necessidades de informação e apoio psicossocial, e das suas comunidades de domínio.	Estudo Quanti- Qualitativo	20 participantes	Percebido pela maioria dos RDPOs algumas necessidades ainda não atendidas sobre a neuroterapia avançada frente a indústria farmacêutica, pesquisadores, médicos e outros RDPOs.

**Legenda:** PEMs: Patient Education Materials (Materiais de Educação ao Paciente); CDG: Congenital Disorders of Glycosylation (Distúrbios Congênitos da Glicosilação); CMGs: Clinical Management Guidelines (Diretrizes de Gerenciamento Clínico); GHD: Growth Hormone Deficiency (Deficiência do Hormônio do Crescimento); CHH: Congenital Hypogonadotropic Hypogonadism (Hipogonadismo Hipogonadotrófico Congênito); QVRS: Qualidade de Vida Relacionado à Saúde; MCAS: Mast Cell Activation Syndrome (Síndrome de Ativação de Mastócitos); SM: Systemic Mastocytosis (Mastocitose Sistêmica); RDPOs: Rare Disease Patient Organizations (Organizações de Pacientes com Doenças Raras).

**Fonte:** Teixeira LIB e Pinto DS, 2023.

Também no estudo de Francisco R, et al. (2022), desenvolveram materiais de apoio denominado Diretrizes de Gerenciamento Clínico (Clinical Management Guidelines/CMGs), com participação de 89 familiares e 35 profissionais de saúde voltado para distúrbios de glicosilação (Congenital disorders of glycosylation/CDG), sendo a fosfomanomutase 2 (PMM2)-CDG o tipo mais comum.

O questionário foi distribuído geograficamente aos participantes de forma eletrônica em mais de 15 países, entre eles Estados Unidos da América, Espanha, Portugal, Brasil, onde 86,5% das famílias e 94,3% dos profissionais perceberam o CMGs como essenciais para auxílio no gerenciamento e cuidados de pessoas com CDG; 50,6% das famílias desconheciam o CMGs, e 68,6% dos profissionais reconheceram a falta de linguagem simples como obstáculo para acesso e entendimento do CMG, além dos problemas de comunicação como jargões médicos entre famílias 44,9% e profissionais 51,4%. Como solução, 55,1% das famílias sugeriram que fossem envolvidas no desenvolvimento do CMG, 71,4% dos profissionais reconheceram a adaptação do CMG em linguagem simples para que todas as partes interessadas possam se beneficiar para bons resultados em saúde.

Tais estudos anteriores de Falcão M, et al. (2023); Badiu C, et al. (2017), e Francisco R, et al. (2022), corroboram com fundamentos do letramento em saúde que envolve as habilidades funcionais da pessoa com foco na capacidade de leitura e compreensão de textos, onde é necessário que os materiais educativos para o paciente, família e cuidadores sejam de linguagem fácil, clara, textos curtos na voz ativa, alinhados, sem jargões médicos, apresentando tamanho, tipo de fonte, espaçamento entre linhas, organização do texto, cores e contrastes adequados para que sejam bem compreendidos de acordo com nível escolar necessário para funcionar nas atividades cotidianas diárias. (CORDEIRO MD e SAMPAIO HAC, 2019).

Entretanto, no estudo de Nutbeam D e Lloyd JE (2021), fazem a citação do estudo de Nutbeam D e Muscat (2020), quando criticam e destacam o confundimento com inserção de intervenções tradicionais de educação em saúde para melhoria do conhecimento em saúde, utilizando como rótulo conveniente o letramento em saúde, sem no entanto, utilizar de habilidades e teorias de aprendizagem que são necessárias para desenvolver o letramento em saúde funcional, interativo e crítico.

Igualmente ao estudo de Badiu C, et al. (2017), os autores Francisco R, et al. (2022) fizeram ênfase as limitações dos seus estudos devido a elevada qualificação acadêmica dos familiares na participação do desenvolvimento dos materiais de apoio construídos, o que gerou viés de participação por não poder representar as necessidades da população mais ampla de ambas as doenças estudadas.

No entanto, ainda que o termo “health literacy” tenha sido registrado de diversas maneiras na literatura científica ao longo das décadas direcionando somente para as habilidades funcionais de leitura e compreensão de texto explorando materiais educativos de saúde e sua legibilidade, ainda existe contrapontos de diferentes conceitos (FREDERICO P, 2022), e as definições mais recentes do termo envolve habilidades multidimensionais vinculado ao campo da promoção da saúde.

Assim sendo, a elevação do nível de escolaridade tem importante influência nas circunstâncias individuais, entretanto, para aplicar em circunstancias que exigem conhecimento específico ou configurações desconhecidas, pode não representar um letramento em saúde adequado, uma vez que o termo “health literacy” envolve a capacidade de acessar, compreender, avaliar as informações em saúde mediados por conhecimentos, interações sociais e entre gerações e competências pessoais adquiridos ao longo da vida para tomada de decisão em saúde (NUTBEAM D e LLOYD JE, 2021; WHO, 2021).

Ademais, de acordo com Nutbeam D (2000), o letramento em saúde, vai para além do desenvolvimento cognitivo individual, pois envolve a progressão da autonomia e do empoderamento. Dessa forma, o autor categoriza três tipos que são o letramento em saúde funcional, que reporta as habilidades básicas individuais de leitura e escrita, permitindo que o individuo exerça suas atividades cotidianas, o letramento em saúde interativo relacionado a habilidades cognitivas mais avançadas, de comportamento mais independente e confiante, com interação social sendo capaz extrair informações e derivar significados em aplicar em circunstâncias diversas, e o letramento em saúde crítico que envolve habilidades cognitivas mais avançadas

ainda, sendo capaz de analisar criticamente sobre determinantes sociais e econômicos da saúde e sobre oportunidades políticas para promoção da saúde em benefício individual e ou comunitário.

Em se tratando de material de apoio digital, no estudo de Dimitri P, et al. (2023), do total de 31 participantes que concluíram o curso Massive Open Online Courses (MOOC) para melhorar o letramento digital em saúde dos profissionais que cuidam de pessoas com deficiência no hormônio de crescimento (Growth hormone deficiency/GHD), 74% destes tiveram melhora na avaliação pós curso, com aumento médio da nota de 21,8%. Houve uma melhora estatisticamente significativa de 14,5% ( $p < 0,0005$ ) das avaliações pós curso comparado com o pré curso, sugerindo que o MOOC pode ser útil para melhor desempenho dos profissionais. Corroborando com Kim K, et al. (2023), os autores inferiram que o letramento em saúde digital está cada vez mais presente em informações relacionadas à saúde, e pode ter o potencial para promoção da saúde e gerenciamento de doenças, porém, ressalta a necessidade de mais evidências frente ao fator etário, status de morbidade e tipo de comportamento relacionado à saúde, e em desfechos semelhantes no estudo de Verweel L, et al. (2023), concluíram que a existência da heterogeneidade de grupos, medidas de resultados, e desenho de estudo em habilidades que envolvam tecnologia de informação e comunicação podem ser um fator de limitação.

### **Letramento em saúde na transição de cuidados para pessoas com doenças raras**

No estudo de Grasemann C, et al. (2023), o modelo de transição de cuidados pediátricos de várias doenças entre elas, anemia/imunodeficiência primária ( $n=11$ ), condições auto inflamatórias ( $n=60$ ), condições endócrinas ( $n=147$ ), condições metabólicas ( $n=16$ ), condições nefróticas ( $n=50$ ) e outras doenças raras ( $n=08$ ) para fase adulta foi realizado através do projeto TRANSLATE NAMSE, com 292 participantes, no qual foi identificado por meio do questionário de transição, que 84,6% dos participantes referiram lacunas de conhecimento nos aspectos específicos da doença, 90,7% na capacidade de navegar no sistema de saúde de forma independente, e 65,9% de aconselhamento sociojurídico e genético.

Após a intervenção com o treinamento em alfabetização em saúde, mesmo que sanadas as lacunas anteriores, 78,5% dos pacientes ainda referiram necessidade de informações sobre navegação no sistema de saúde. O autor cita que devido a multiplicidade de condições clínicas presentes nas doenças raras, é difícil sistematicamente definir o sucesso da intervenção. Corroborando com a importância no processo de transição de cuidados pediátricos.

Cheng PC (2020), alega que as doenças raras, a exemplo das neuromusculares que cursam de forma degenerativa e progressiva, necessita de um planejamento cuidadoso, individualizado e contínuo na intenção de preservar a continuidade do cuidado, no entanto, afirma que a transição de cuidados pediátricos para adulto é um processo desafiador, devido a existência de várias barreiras, entre elas a carência de profissionais especializados.

Nesse contexto, dada a importância na navegação no sistema de saúde em busca de informações em saúde, exige da pessoa habilidades individuais e cognitivas para encontrar os serviços e suportes oferecidos, informações boas e confiáveis para tomada de decisão, que dependem do letramento em saúde da pessoa para que as necessidades sejam atendidas (WHO, 2021; NUTBEAM D, 2000).

### **Letramento em saúde e empoderamento nas doenças raras**

No estudo de Santis MD, et al. (2019), ressaltaram a importância do empoderamento micro e macro para o campo das doenças raras como um facilitador para sistemas sustentáveis e equânimes, uma vez que envolve as necessidades sociais não atendidas afetando a dignidade, autonomia e outros direitos humanos. Dessa forma destacaram que uma das maneiras para o empoderamento é através da alfabetização, educação e capacitação em saúde, além de tomada de decisão compartilhada/integração dos pontos de vista dos pacientes e apoio ao autocuidado e autogestão.

Concordando com esta afirmativa, Smith SA e Carbone ET (2020) assumem que são conceitos diferentes, no entanto, relatam que estão interligados, sendo o empoderamento uma condição precedente do letramento em saúde seja na prática clínica quanto na promoção da saúde, mas citam que há a necessidade de estudos

mais robustos para sanar limitações existentes entre os dois termos para atingir metas globais de saúde pública. Ademais, apoiado nessa mesma perspectiva, foi desenvolvido pela Organização Mundial de Saúde (WHO, 2014), o Health literacy toolkit for low- and middle-income countries, como guia direcionado pela definição multidimensional do letramento em saúde proposto pela organização internacional para auxílio da promoção da equidade e sustentabilidade em países de baixa e média renda.

Nesse contexto, faz sentido que os grupos de apoio, líderes, associações representem um papel importante para o empoderamento de pessoas e famílias que vivem com doenças raras. É o que tratou o estudo de Nguyen CQ, et al. (2022), quando objetivou avaliar as percepções das Organizações de Pacientes com Doenças Raras (RDPOs) em relação aos seus papéis e interações na neuroterapia avançada por meio de um estudo de triangulação. Dentre os principais resultados, do total de 20 participantes, (06/20) tem graduação e (11/20) pós graduação; (19/20) e percebem que tem o papel de filtrar e simplificar informações complexas para as famílias; (11/20) relatam importância do material educativo para empoderamento da pessoa com doença rara; (20/20) descrevem envolvimento nas atividades para que pacientes possam participar de pesquisas, financiamentos, e outros; (8/20) identificaram a internet como um meio potente para veículo de informação, entretanto perigoso devido a propagação de mensagens falsas. Diante estes resultados, novamente foi observado necessidades não atendidas, de participantes com nível de formação educacional elevado, mas que solicitam informações menos complexas, com linguagem simples e fácil dos materiais educativos, conforme explanados em tópicos anteriores (CORDEIRO MD e SAMPAIO HAC, 2019; NUTBEAM, 2000), para que possam ser multiplicadores e interlocutores, assumindo assim a sua percepção enquanto grupo de apoio no empoderamento de familiares e pessoas que vivem com doença rara.

#### **Letramento em saúde e Qualidade de Vida Relacionado à Saúde para pessoa com doença rara**

O estudo de Schmidt TJ, et al. (2022), afirmou na hipótese 5 que a alfabetização em saúde é estatisticamente significativa maior para os portadores de SM (mastocitose sistêmica) quando comparados aos com MCAS (síndrome de ativação dos mastócitos), justificando que esta doença rara é menos conhecida entre os profissionais de saúde. Da mesma forma, na hipótese 6, foi considerado estatisticamente significativo quando comparou que a alfabetização em saúde teve impacto positivo na qualidade de vida relacionado a saúde de ambas as doenças MCAS e SM, medido pelo INFO-25 e EORTC QLQ-30. Com a mesma perspectiva, outros estudos demonstraram significância estatística quando associou letramento em saúde em pessoas com doenças crônicas à qualidade de vida relacionado a saúde (KANEJIMA Y, et al., 2021; RIEMANN L, et al., 2021; JACKSON AD, et al., 2019), entretanto, alguns estudos sugerem mais evidências (ZHENG M, et al., 2018).

#### **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Pelo conhecimento dos autores, esse é o primeiro estudo de revisão integrativa da literatura que teve como objetivo sintetizar evidências resultantes sobre o letramento em saúde nas doenças raras, que mostrou ainda ser escasso os trabalhos nessa temática a nível global, predominado 100% na língua inglesa, com a maioria dos participantes concentrados no continente Europeu. Como limitação, foi inviável realizar busca nominal de cada doença rara. São necessários o incentivo a novos estudos para que no futuro expanda a rigor a definição do termo letramento em saúde no aspecto multidimensional, focando a pessoa com doença rara no centro do cuidado, envolvendo família, cuidador e a pessoa com doença rara para promoção de sistemas sustentáveis e equânime.

#### **REFERÊNCIAS**

1. ARIART JAB, et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil, *Ciênc. saúde coletiva*, 2019; 24(10): 3637-3650.
2. BADIU C, et al. Developing and evaluating rare disease educational materials co-created by expert clinicians and patients: the paradigm of congenital hypogonadotropic hypogonadism, *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2017; 12 (57).

3. CALCATERRA V e ZUCCOTTI G. Non-Communicable Diseases and Rare Diseases: A Current and Future Public Health Challenge within Pediatrics, *Children* 2022, 9, 1491.
4. CHENG PC, et al. Transition of patients with neuromuscular disease and chronic ventilator-dependent respiratory failure from pediatric to adult pulmonary care. *Paediatric Respiratory Reviews*, 2020; 33: 3-8.
5. CORDEIRO MD e SAMPAIO HAC. Aplicação dos fundamentos do letramento em saúde no consentimento informado. *Rev. bioét.*, 2019; 27(03): 410-8.
6. DIMITRI P, et al. Accelerating digital health literacy for the treatment of growth disorders: The impact of a massive open online course, *Frontiers in Public Health*, 2023; 11.
7. FALCÃO M, et al. A Community-Based Participatory Framework to Co-Develop Patient Education Materials (PEMs) for Rare Diseases: A Model Transferable across Diseases, *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 2023; 20 (2): 968.
8. FERREIRA CR. The burden of rare diseases, *Am J Med Genet*, 2019; 1–8.
9. FRANCISCO R, et al. A Participatory Framework for Plain Language Clinical Management Guideline Development, *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 2022; 19 (20): 13506.
10. FREDERICO P. Alfabetização, letramento ou literacia em saúde? Traduzindo e aplicando o conceito de Health literacy no Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva*, 2023; 28(5):1563-1573.
11. GASEMANN C, et al. Transition for adolescents with a rare disease: results of a nationwide German project, *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2023; 18 (93).
12. JACKSON AD et al. Associations between health literacy and patient outcomes in adolescents and young adults with cystic fibrosis. *European Journal of Public Health*, 2019; 30 (01): 112–118.
13. KANEJIMA Y, et al. Impact of health literacy in patients with cardiovascular diseases: A systematic review and meta-analysis. *Patient Education and Counseling*, 2022; 105 (07): 1793-1800.
14. KIM K, et al. The Relation Between eHealth Literacy and Health-Related Behaviors: Systematic Review and Meta-analysis. *J Med Internet Res*, 2023; 25: e40778.
15. MENDES KS, et al. Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. *Texto Contexto Enferm*, 2008; 17(4): 758-64.
16. NGUYEN CQ, et al. 'Advocacy groups are the connectors': Experiences and contributions of rare disease patient organization leaders in advanced neurotherapeutics. *Health expectations*, 2022; 25: 3175–3191.
17. NUTBEAM D. Health literacy as a public health goal: a challenge for contemporary health education and communication strategies into the 21st century. *Health Promotion International*, 2000; 15(03): 259–267.
18. NUTBEAM D e LLOYD JE. Understanding and Responding to Health Literacy as a Social Determinant of Health, *Annual Review of Public Health*, 2021; 42:159–73.
19. PAGE MJ, et al. The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. *BMJ*, 2021;372(71):1-9.
20. RIEMANN L, et al. The Role of Health Literacy in Health Behavior, Health Service Use, Health Outcomes, and Empowerment in Pediatric Patients with Chronic Disease: A Systematic Review. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 2021; 18(23): 12464.
21. SANTIS MD, et al. Patient empowerment of people living with rare diseases. Its contribution to sustainable and resilient healthcare systems, *Ann Ist Super Sanità*, 2019; 55 (3): 283-291.
22. SCHMIDT TJ, et al. Health-related quality of life and health literacy in patients with systemic mastocytosis and mast cell activation syndrome, *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2022; 17(295).
23. SHOURICK J, et al. Assessing rare diseases prevalence using literature quantification, *Orphanet J Rare Dis*, 2021; 16: 139.
24. SMITH SA e CARBONE ET. Reintegrate Empowerment and Health Literacy to Advance Public Health and Healthcare Delivery, *Stud Health Technol Inform*, 2020; 269:369-399.
25. URSI ES e GAVÃO CM. Prevenção de lesões de pele no perioperatório: revisão integrativa da literature, *Rev Latinoam Enferm.*, 2006; 14(1):124-131.
26. VERWEEL L, et al. The effect of digital interventions on related health literacy and skills for individuals living with chronic diseases: A systematic review and meta-analysis. *International Journal of Medical Informatics*, 2023; 177: 105114.
27. WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). Health literacy toolkit for low- and middleincome countries. Regional Office for South-East Asia, 2014.
28. WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). Health promotion glossary of terms 2021. Geneva: World Health Organization, 2021. Licence: CC BY-NC-SA 3.0IGO.
29. WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). Promoting health in the SDGs. Geneva, 2016.
30. ZHENG M, et al. The relationship between health literacy and quality of life: a systematic review and meta-analysis. *Health and Quality of Life Outcomes*, 2018; 16 (201).