

Análise da produção científica da Ciência da Informação no contexto das doenças raras

ANALYSIS OF SCIENTIFIC PRODUCTION OF INFORMATION SCIENCE IN THE CONTEXT OF RARE DISEASES

Suênia Vasconcelos de Souza

suenia07@gmail.com

<http://lattes.cnpq.br/2557758234977601>

<https://orcid.org/0000-0002-6545-6178>

Bacharela em Arquivologia pela Universidade Estadual da Paraíba (UEPB). Técnica em Arquivo no Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia da Paraíba (IFPB).

Dra. Isa Maria Freire

isafreire@globo.com

<http://lattes.cnpq.br/8430720903326399>

<https://orcid.org/0000-0001-7603-1872>

Doutora e mestra em Ciência da Informação pelo convênio entre o Instituto Brasileiro de Informação em Ciência e Tecnologia (IBICT) e a Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ). Professora associada do Departamento de Ciência da Informação e docente permanente no Programa de Pós-Graduação em Ciência da Informação da Universidade Federal da Paraíba (UFPB).

Dra. Virginia Bentes Pinto

vbentes@ufc.br

<http://lattes.cnpq.br/8992341585329383>

<https://orcid.org/0000-0003-1283-8292>

Doutora em Ciência da Informação e da Comunicação pelo *Institut des Communications et des Média* (ICM). Mestre em Ciências da Informação pela Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG). Bacharel em Biblioteconomia pela Universidade Federal do Ceará (UFC). Professora titular da UFC. Docente permanente no Programa de Pós-Graduação em Ciência da Informação pela Universidade Federal da Paraíba (UFPB).

Submetido: 6 maio 2021

Publicado: 24 out. 2021

RESUMO

Esta pesquisa teve por objetivo investigar a participação da literatura científica da Ciência da Informação no cenário da informação sobre Doenças Raras. Para tanto, realizou-se uma Revisão Bibliográfica Integrativa buscando identificar os trabalhos referentes à temática das Doenças Raras que envolvam a informação, com o intuito de reconhecer a participação da área da Ciência da Informação, a partir de um levantamento no Portal de Periódico da CAPES com os descritores “*information science*” AND “*rare diseases*”. O recorte temporal analisado foi entre 2000 e 2020. Os resultados evidenciam o total de 21 artigos, que abordam a informação sobre Doenças Raras como recurso indispensável aos profissionais da saúde, aos pacientes acometidos por Doenças Raras e aos seus familiares. As tendências das pesquisas contemplam a informação sobre Doenças Raras para os pacientes e seus familiares, a representação da informação sobre Doenças Raras, o bibliotecário como facilitador do acesso às fontes de informação, os bancos de dados com informações sobre Doenças Raras, o uso de buscadores para o diagnóstico de Doenças Raras, os critérios para as informações sobre Doenças Raras, as redes de informação e comunicação, as ferramentas para extração de informações em textos e a pesquisa no contextos das Doenças Raras. Concluiu-se que o envolvimento da Ciência da Informação no âmbito das Doenças Raras ainda é incipiente, além de que as tendências das pesquisas sobre a Informação, nesse contexto, contemplam,

sobretudo, a informação como recurso indispensável para o diagnóstico clínico e para a qualidade de vida dos pacientes e seus familiares.

PALAVRAS-CHAVE: doenças raras; informação; Ciência da Informação; revisão bibliográfica integrativa.

ABSTRACT

This research aimed to investigate the participation of the scientific literature of Information Science in the scenario of information on Rare Diseases. Therefore, an Integrative Literature Review was carried out seeking to identify the works related to the theme of Rare Diseases involving information, in order to recognize the participation of the Information Science area, based on a survey in the CAPES Journal Portal with the descriptors “information science” AND “rare diseases”. The time frame analyzed was between 2000 and 2020. The results show a total of 21 articles, which address information on Rare Diseases as an indispensable resource for health professionals, patients affected by Rare Diseases and their families. Research trends include information on Rare Diseases for patients and their families, the representation of information on Rare Diseases, the librarian as a facilitator of access to information sources, databases with information on Rare Diseases, the use of search engines for the diagnosis of Rare Diseases, criteria for information on Rare Diseases, information and communication networks, tools for extracting information from texts and research in the context of Rare Diseases. It was concluded that the involvement of Information Science in the field of Rare Diseases is still incipient, in addition to the fact that research trends on Information, in this context, include, above all, information as an indispensable resource for clinical diagnosis and quality of life of patients and their families.

KEYWORDS: rare diseases; information; Information Science; integrative bibliographic review.

1 INTRODUÇÃO

As mazelas, que afetam a saúde do ser humano, tem trazido desafios inimagináveis, particularmente aqueles ligados às chamadas Doenças Raras (DRs), que parecem crescer cada vez mais na sociedade mundial. Nesse contexto, a Organização Mundial de Saúde (OMS) evidencia que as DRs são aquelas que afetam até 65 pessoas a cada 100.000 sujeitos, ou seja, tem pouca frequência na população e é caracterizada pela diversidade de sintomas e manifestações, que modificam não apenas de doença para doença, mas de pessoa para pessoa (BRASIL, 2014). Ademais essas características, acrescenta-se que as dificuldades de acesso às fontes de informação sobre Doenças Raras é um problema, que atinge os pacientes acometidos por essas enfermidades e suas famílias. Tal fato acaba prolongando ainda mais o sofrimento devido às dificuldades que os profissionais da saúde enfrentam para realizar o diagnóstico correto e recomendar o tratamento adequado aos pacientes.

Pode-se considerar que esses obstáculos ocorrem devido à limitação de informações resultante da grande variedade de Doenças Raras e suas diversas manifestações sintomáticas. Acrescenta-se a esse episódio a dispersão das fontes de informações e o insuficiente ou ausente compartilhamento do que se tem produzido sobre essas doenças. Assim, torna-se imprescindível a organização sistemática das fontes de informação para saúde sobre Doenças Raras, pois essa atividade assume papel fundamental na produção científica, administrativa, assistencial e clínica, influenciando diretamente na vida dos profissionais de saúde e dos pacientes acometidos pelas Doenças Raras.

Nessa perspectiva, González de Gómez (2013) aponta que as questões de informação possuem uma correlação íntima e antiga com as questões de saúde e,

segundo a autora, essa união resultou em inovações e desenvolvimento de pesquisas em informação e tecnologias da informação. Nesse sentido, González de Gómez (2013, p. 29) compreende que “a otimização e atualização de dispositivos e ações de informação tem que responder as demandas intensivas de informação e comunicação que satisfaçam, em quantidade e qualidade, às metas e finalidades da promoção da saúde e do atendimento clínico”.

A compreensão da doença por meio do conhecimento obtido tanto pelas pesquisas empíricas como a partir das fontes de informação torna-se guia da ação do médico. É a partir desses elementos, que o profissional de medicina terá subsídio para possibilitar o controle do avanço da doença, à medida que terá subsídios para identificar os sintomas, bem como proporcionar a orientação adequada aos pacientes para que possam ter melhor compreensão da doença e consigam desenvolver práticas voltadas para o autocuidado e prevenção de crises.

Nesse contexto, esta pesquisa tem como objetivo investigar a forma como as informações sobre as Doenças Raras estão sendo abordadas na Ciência da Informação no contexto mundial, uma vez que, essa área compõe uma das muitas redes inter e transdisciplinares em que as informações para saúde são temas de objeto de pesquisa e reflexão.

2 CONSIDERAÇÕES SOBRE A INFORMAÇÃO NO ÂMBITO DAS DOENÇAS RARAS

É inegável que a informação se junta a outros recursos para as tomadas de decisões visando responder às mais diversas questões envolvendo pessoas e organizações. No caso das Doenças Raras, tal fato é infinitamente maior, pois, conforme Iriart *et al.* (2019), o número exato de quantidade de variedades dessas enfermidades é desconhecido, mas estima-se que exista cerca de 6.000 a 8.000 tipos diferentes de Doenças Raras. Sendo que uma média de 80% dessas doenças decorre de fatores genéticos, as demais resultam de fatores ambientais, imunológicos, infecciosos, dentre outros (BRASIL, 2014).

Entretanto, conforme Brasil (2014), apesar de serem individualmente raras, enquanto grupo, as Doenças Raras atingem um número significativo da população tornando-se um problema de saúde relevante. A dificuldade de acesso às fontes de informação sobre Doenças Raras e a grande diversidade, não só das DRs como das variedades de sintomas e manifestações que a mesma doença pode apresentar, difere de pessoa para pessoa. Esse obstáculo encontrado quanto ao acesso à informação consiste no maior desafio enfrentado pelos pacientes portadores de DRs e suas famílias, como também, pelos profissionais da saúde que trabalham com esses pacientes. Araújo e Fachin (2015, p. 84) compreendem que:

[...] as fontes de informações são registros utilizados ao longo da vida do ser humano, possibilitando ampliar a visão do mundo em que vive e sobre as coisas que estão a sua volta. No campo científico são aquelas que nos permitem criar, recriar e ter acesso ao conhecimento sobre um assunto ou área de nosso interesse ou pesquisas.

Nesse contexto, essas fontes têm como uma de suas funções, atender às demandas informacionais dos sujeitos contribuindo para o desenvolvimento e aprimoramento do conhecimento sobre determinada temática. Na área da saúde,

existe uma grande variedade de fontes de informação, conforme Oliveira, Almeida e Quintela (2013, p. 994):

Na área de saúde existem, além das tradicionais bases de dados e repositórios de artigos, diversas fontes de informação que são, na realidade, entidades ou organizações. Exemplos dessas instituições são as bibliotecas especializadas das faculdades de medicina ou outras organizações de ensino ligadas à saúde, e os serviços de saúde em geral, como os hospitais, as clínicas, que utilizam a informação médica para a prática clínica e arquivam informação sobre pacientes.

Frente ao exposto, observa-se uma diversidade de fontes de informação que se apresentam de maneiras diferentes e podem ser utilizadas pelos profissionais da saúde. Cita-se como exemplo: os repositórios que contemplam artigos científicos, teses, dissertações, livros e os registros dos pacientes (prontuários), presentes nas clínicas e hospitais. Esses registros dos pacientes constituem uma das mais significativas fontes de informação, quando se trata das Doenças Raras. No entanto, como a frequência e as formas de manifestação das Doenças Raras são diversas, um ponto relevante a considerar seria a organização sistemática dessas fontes de informação para reunir todas as informações buscando reduzir a lacuna informacional existente.

Nessa perspectiva, as tecnologias digitais de informação e comunicação proporcionam um meio praticamente ilimitado de processamento, armazenamento, distribuição e recuperação de informação. Esses recursos devem ser explorados no sentido de condensar e sistematizar as fontes de informação sobre Doenças Raras, para subsidiar tanto os profissionais da saúde em suas atividades quanto aos pacientes que pretendem compreender melhor sua doença. Vale ressaltar que, muitas vezes, os pacientes ou cuidadores se tornam quase especialistas detendo um conhecimento privilegiado referente aos sintomas e manifestações das Doenças Raras sem conhecer os protocolos dos possíveis tratamentos.

3 METODOLOGIA

Na presente pesquisa, a Revisão Bibliográfica Integrativa (RBI) é utilizada como metodologia para a revisão da literatura. Mendes, Silveira e Galvão (2008) apontam que esse método permite a síntese de tudo que foi produzido a respeito de determinado assunto, incluindo a análise de pesquisas relevantes, que contribui para tomada de decisão e melhorias na prática clínica, além da identificação de lacunas que podem ser trabalhadas em novos estudos e possibilitar conclusões gerais. Para Rabelo e Pinto (2019, p. 72), a RBI “tem como objetivo mapear os conteúdos dos documentos para estudar a incidência de um fenômeno por meio da constatação de sua ocorrência em outros estudos”, tendo surgido na área da saúde nos anos 80 no âmbito da Prática Baseada em Evidências (PBE).

Mesmo que o advento desse método tenha ocorrido na área da saúde, acredita-se que devido às suas propriedades e finalidades, a Revisão Bibliográfica Integrativa possa ser empregada em outros campos do conhecimento. Na percepção de Mendes, Silveira e Galvão (2008, p. 759), “esse método de pesquisa permite a síntese de múltiplos estudos publicados e possibilita conclusões gerais a respeito de uma particular área de estudo”. Para esses autores, o método pode ser utilizado com o intuito de definir conceitos, revisões de teorias ou até análise metodológica de estudos.

Para a realização da RBI, é preciso seguir as seis etapas que a constitui, a saber: (a) identificação do tema e seleção da questão de pesquisa; (b) estabelecimento de critérios de inclusão e exclusão; (c) identificação dos estudos pré-selecionados e selecionados; (d) categorização dos estudos selecionados; (e) análise e interpretação dos resultados; (f) apresentação da revisão/síntese do conhecimento (BOTELHO; CUNHA; MACEDO, 2011).

Seguindo a primeira etapa, constituiu-se a identificação da temática de pesquisa, definida como questão norteadora da pesquisa a seguinte pergunta: de que forma a Ciência da Informação está tratando a informação sobre Doenças Raras no âmbito mundial?

A segunda etapa constituiu no uso de critérios de inclusão e exclusão. Nesse sentido, os critérios de inclusão para essa pesquisa foram: (a) os artigos que direta ou indiretamente têm relação com a questão de pesquisa e descritores no título, resumo e palavras-chave; (b) o texto completo. Destarte, os critérios de exclusão foram: (b.1) artigos com entrada duplicada; (b.2) sem texto completos; e (b.3) se não abordasse a informação sobre Doenças Raras como recurso para familiares e pacientes com Doenças Raras, ou profissionais que trabalham com esses pacientes.

A terceira etapa consistiu na leitura dos artigos selecionados com base no título, resumo e palavras-chave, para identificar sua adequação aos critérios de inclusão e exclusão previamente estabelecidos. Dessa forma, tal método foi seguido com a especificação do(s) nome(s) do(s) autor(es), do título, do ano da publicação, além dos periódicos onde os trabalhos foram publicados, para identificar em qual área foi publicado e o país.

A quarta etapa compreendeu a categorização dos estudos selecionados, de modo a condensar as informações extraídas dos artigos obtidos na busca. A quinta etapa abrangeu a análise e a interpretação dos resultados e, por fim, a sexta etapa apresentou a síntese de todas as etapas desenvolvidas durante o processo da revisão integrativa.

4 RESULTADOS

Visando responder à questão norteadora da pesquisa, que consiste em saber de que forma a Ciência da Informação está tratando a informação sobre Doenças Raras no âmbito mundial, realizou-se a busca no Portal de Periódico da CAPES. Os artigos selecionados foram os que abordaram a informação sobre Doenças Raras como recurso para subsidiar tanto a tomada de decisão dos profissionais médicos e de saúde, bem como, os comportamentos de autocuidado aos pacientes, seus familiares e seus cuidadores.

Com a busca, obteve-se 175 resultados, objetivando delimitar a amostra, foram utilizados alguns filtros, a saber: (a) o tipo do recurso: apenas artigos; (b) periódicos revisados por pares; e (c) período compreendido de 2000 a 2020. Com a aplicação dos filtros, alcançou-se o resultado de 127 artigos para a segunda etapa. Após a leitura dos títulos, resumos e palavras-chaves dos artigos (dos artigos que possuíam), chegou-se ao resultado de 21 artigos. Para a coleta dos dados, foi elaborada uma planilha contendo os seguintes metadados: autores, título, palavras-chave, revista, temática, ano e país.

Nesses 21 artigos, foram mapeadas 9 categorias de assuntos relativos à informação no contexto das Doenças Raras. O método usado foi a categorização dos assuntos abordados nos artigos conforme a similaridade apresentada nas pesquisas, como pode-se visualizar na Tabela 1.

Tabela 1: Tendência temática dos artigos que abordaram a informação

Assunto/tema	Qtde. artigos
A informação sobre Doenças Raras para os pacientes e seus familiares	4
Representação da informação sobre Doenças Raras	3
O bibliotecário como facilitador do acesso às fontes de informação	2
Banco de dados com informações sobre Doenças Raras	3
Uso de buscadores para o diagnóstico de Doenças Raras	2
Critérios para as informações sobre Doenças Raras	1
Redes de informação e comunicação compartilhada	2
Ferramentas para extração de informações em textos	2
A pesquisa no contexto das Doenças Raras	2

Fonte: Dados da pesquisa (2020).

Para uma melhor visualização dos resultados, os artigos foram apresentados em forma de quadros com todas as informações relacionadas a eles dispostas na íntegra. No Quadro 1, apresenta-se a primeira categoria composta por quatro artigos que apresentam os aspectos da informação para os pacientes e seus familiares.

Quadro 1: A informação sobre Doenças Raras para os pacientes e seus familiares

A informação sobre Doenças Raras para os pacientes e seus familiares					
Autores	Título	Palavras-chave	Revista	Ano	País
STANAREVIĆ KATAVIĆ, S. et al.	<i>Illness perception and information behaviour of patients with rare chronic diseases</i>	Não foram identificadas palavras-chave.	<i>Information Research</i>	2015	Croácia
FAN, H.-Y.; CHIU, M.-H. P.	<i>A study of information needs and information behaviors of the primary caregivers of children and adolescents with rare diseases</i>	<i>Rare Diseases. Children and Adolescents. Primary Caregivers. Information Needs. Information Behaviors.</i>	<i>Journal of Library & Information Studies</i>	2016	Taiwan
LITZKENDORF, S. et al.	<i>Use and importance of different information sources among patients with rare diseases and their relatives over time: a qualitative study</i>	<i>Rare diseases. Informants. Health information seeking. Qualitative research. Content analysis. Self-help. Online information. Written information.</i>	<i>BMC Public Health</i>	2020	Alemanha
LITZKENDORF, S. et al.	<i>Zentrale Informationsportal über seltene Erkrankungen Umsetzung eines qualitäts- und bedarfsorientierten Informationsmanagements</i>	<i>ZIPSE information portal. Rare diseases. Quality criteria. Information management. Mixed methods.</i>	<i>Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz</i>	2017	Alemanha

Fonte: Dados da pesquisa (2020).

A primeira pesquisa identificada foi desenvolvida na Croácia e está voltada para a informação sobre doenças crônicas raras nesse país. Essa pesquisa buscou examinar através de questionários aplicados a pacientes portadores de doenças crônicas raras, as correlações entre o comportamento de busca por informações para a saúde e a percepção sobre a doença. Apontou que existem correlações entre a busca

por informações para saúde e as crenças e sentimentos sobre a doença, que por sua vez, afetam o tratamento, o comportamento de autocuidado e a saúde dos pacientes.

O segundo trabalho abordou a relevância da informação para o bem-estar social e a saúde de crianças e adolescentes com Doenças Raras. Os autores entrevistaram familiares e cuidadores dessas crianças e adolescentes, para compreender como ocorrem seus comportamentos informativos. Observaram que as informações sobre os cuidados médicos são obtidas através de hospitais e organizações de apoio ao paciente. Os familiares e os cuidadores geralmente comparam informações de várias fontes, verificam com os profissionais de saúde e com a própria experiência do paciente para validá-las. Além disso, eles também disseminam as informações, sobretudo com outras famílias e cuidadores.

Por sua vez, o terceiro estudo tratou da dificuldade de obter informações sobre Doenças Raras. Para tanto, buscou identificar através de entrevistas como os usuários classificam as fontes de informação com base em suas experiências e, como o uso e relevância dessas fontes mudam com o tempo. Apesar dos participantes terem dificuldade em lidar com as informações obtidas pela Internet, eles consideram a Internet uma fonte de informação importante e rápida, especialmente para informações mais básicas. Entretanto, com o tempo, o conhecimento preexistente, o estágio da doença, as associações de autoajuda e os médicos especializados tornam-se fontes mais relevantes. Os autores verificaram ainda fontes de informação *online* e apontaram o *Zentrales Informationsportal über seltene Erkrankungen (ZIPSE)* portal central de informações sobre Doenças Raras como uma fonte adequada e confiável para a busca de informações pelos pacientes e profissionais que não trabalham diretamente com as Doenças Raras.

O quarto artigo objetivou identificar as necessidades informacionais de pacientes com Doenças Raras e seus familiares, por meio de entrevistas. Com base nos dados coletados, foram examinadas páginas na Internet, avaliando-as por meio de critérios de qualidade criados especificamente para páginas sobre Doenças Raras. Verificaram que as páginas muitas vezes não atendiam aos requisitos de qualidade do portal central de informações sobre Doenças Raras *ZIPSE*, utilizado como parâmetro, que foi criado e implementado para atender os pacientes com Doenças Raras, seus familiares e os profissionais da saúde. Essa categoria evidencia a relevância da informação para os pacientes e seus familiares lidarem com as Doenças Raras.

Quadro 2: Representação da informação sobre Doenças Raras

Representação da informação sobre Doenças Raras					
Autores	Título	Palavras-chave	Revista	Ano	País
PASCERI, E.	<i>Analyzing rare diseases terms in Biomedical terminologies</i>	<i>Rare Diseases. MeSH. Terminology. Text mining. Thesauri.</i>	<i>Italian Journal of Library, Archives, and Information Science</i>	2012	Itália
RICHESSON, R.; SHEREFF, D.; ANDREWS, J.	<i>[RD] PRISM Library: Patient Registry Item Specifications and Metadata for Rare Diseases</i>	<i>Patient registries. Metadata. Rare diseases.</i>	<i>Journal of Library Metadata</i>	2010	Estados Unidos
SUBIRATS, L.; CONESA, J.; ARMAYONES, M.	<i>Biomedical Holistic Ontology for People with Rare Diseases</i>	<i>Biomedical ontologies. Medical health records. Interoperability. Sentiment analysis.</i>	<i>International Journal of Environmental Research and Public Health</i>	2020	Espanha

Fonte: Dados da pesquisa (2020).

A representação da informação é, sem dúvida, um processo indispensável para que a informação possa ser recuperada. O estudo de Pasceri (2012) investiga a representação de termos de Doenças Raras em terminologias biomédicas como *Medical Subject Headings* (MeSH), Classificação Internacional de Doenças (CID-10), *Systematized Nomenclature of Medicine - Clinical Terms* (SNOMED CT) e *Online Mendelian Inheritance in Man* (OMIM). As fontes utilizadas para a análise foram adquiridas da *Office of Rare Diseases Research*, da *National Organization of Rare Disorders* e *Orphanet*. A autora verificou que a representação das Doenças Raras é insuficiente e inconsistente nas terminologias médicas tendo mais de 50% dos conceitos de Doenças Raras não alinhados.

A segunda pesquisa apresentou o *Patient Registry Item Specifications and Metadata for Rare Diseases* ([RD] PRISM) como recurso para desenvolver uma biblioteca de perguntas padronizadas e respostas com vocabulário controlado, além de padrões de dados que possibilitam a interoperabilidade de conjuntos de dados. O projeto indicado pelos autores propõe utilizar os registros existentes sobre Doenças Raras e envolver os especialistas em Doenças Raras para ampliar os dados visando contribuir para novos diagnósticos, tratamentos e pesquisas.

Por fim, o terceiro trabalho fornece uma ontologia holística biomédica para representação adequada de informações necessárias ao gerenciamento de paciente com Doenças Raras. A ontologia construída teve por fundamento uma abordagem *bottom-up*, as recomendações existentes na literatura e uma metodologia de termos externos, além de dados públicos de associações de Doenças Raras. Os autores concluíram que um processo abrangente de pacientes é essencial no desenvolvimento de ontologias biomédicas, como também, as várias apresentações para atender aos diferentes usuários sejam eles pacientes, profissionais de saúde ou quem desejar acessar as informações. Essa categoria apresentou que a representação no contexto das Doenças Raras está em desenvolvimento e, que os registros médicos das Doenças Raras são indispensáveis para subsidiar essa atividade e seu aprimoramento.

Quadro 3: O bibliotecário como facilitador do acesso às fontes de informação

O bibliotecário como facilitador do acesso às fontes de informação					
Autores	Título	Palavras-chave	Revista	Ano	País
LADD, D.	<i>General and Health Information Challenges of Patients With Rare Diseases: The Importance of Health Information Provision and Web Sites for Locating Rare Disease Resources</i>	Não foram identificadas palavras-chave.	<i>Journal of Hospital Librarianship</i>	2015	Estados Unidos
SOBCZAK, P.; LADD, D. L.	<i>Patients with Rare Diseases as Leaders in Their Own Care: How Librarians Can Support and Facilitate Patient Leadership</i>	Não foram identificadas palavras-chave.	<i>Journal of Hospital Librarianship</i>	2020	Alemanha

Fonte: Dados da pesquisa (2020).

As duas propostas apresentadas no Quadro 3 são semelhantes, ambas abordam o papel do bibliotecário como importante facilitador e apoiador dos pacientes com Doenças Raras na busca por informações. Essa categoria destaca a relevância do acesso à informação confiável na vida dos pacientes com Doenças Raras e a contribuição do bibliotecário no processo de orientar quais as melhores fontes de informação.

Quadro 4: Banco de dados com informações sobre Doenças Raras

Banco de dados com informações sobre Doenças Raras					
Autores	Título	Palavras-chave	Revista	Ano	País
SMITH, K. H.	<i>Review of Rare Diseases Resources: National Organization for Rare Disorders (NORD) Rare Disease Database, NIH Genetic and Rare Diseases Information Center, and Orphanet</i>	<i>National Organization for Rare Disorders (NORD) Rare Disease Database. NIH Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD). Orphan drugs. Orphanet. Rare diseases.</i>	<i>Journal of Consumer Health on the Internet</i>	2017	Estados Unidos
SCHAAF, J. et al.	<i>Interviews with experts in rare diseases for the development of clinical decision support system software - a qualitative study</i>	<i>Rare Diseases. Clinical Decision Support Systems. Computer-Assisted Diagnosis. Qualitative Research. Interview.</i>	<i>BMC Medical Informatics and Decision Making</i>	2020	Croácia
TRUJILLANO, D. et al.	<i>A comprehensive global genotype phenotype database for rare diseases</i>	<i>Clinical diagnostics. HPO. Rare disease. Variant database.</i>	<i>Molecular Genetics & Genomic Medicine</i>	2016	Alemanha

Fonte: Dados da pesquisa (2020).

A primeira pesquisa apresenta três bancos de dados *online* sobre Doenças Raras: o *National Organization for Rare Disorders* (NORD), o *Genetic and Rare Diseases* (GARD) e o *Orphanet*. O primeiro banco de dados fornece informações mais detalhadas de um número pequeno de doenças, já o GARD e o *Orphanet* apresentam menos detalhes, mas contemplam um número mais amplo de doenças. Desta forma, os três bancos de dados acabam se complementando. O estudo seguinte apontou que o consórcio *Medical Informatics in Research and Medicine* (MIRACUM), financiado pela iniciativa de informática médica alemã, desenvolveu um sistema de apoio à decisão clínica baseado em registros de dez hospitais universitários. Teve por objetivo investigar, através de entrevistas com especialistas, a possibilidade de operacionalização desse sistema, identificar quais os dados necessários para apoiar à decisão e quais os grupos de usuários adequados para utilizar este recurso.

Por fim, o terceiro trabalho apresentou o *Centogen's Mutation Data base* (CentoMD), banco de dados de fenótipos com foco em Doenças Raras. Apontou que descrições precisas da relação causal entre variantes e fenótipos de Doenças Raras em um banco de dados é essencial para o diagnóstico genético clínico. Para os autores, essa ferramenta auxilia a avaliação de variantes genéticas, a validade do fluxo de trabalho analítico genético, a qualidade dos diagnósticos genéticos e a melhora da avaliação das opções de tratamento para pacientes com Doenças Raras hereditárias. Além de oferecer um resumo abrangente que auxilia na validação clínica e detecção de novos genes por meio da correlação de variantes genéticas com fenótipos específicos bem definidos.

Quadro 5: Uso de buscadores para o diagnóstico de Doenças Raras

Uso de buscadores para o diagnóstico de Doenças Raras					
Autores	Título	Palavras-chave	Revista	Ano	País
DRAGUSIN, R. et al.	<i>FindZebra: A search engine for rare diseases</i>	<i>Rare diseases. Specialized search engine. Information retrieval. Evaluation of web search engines.</i>	<i>International Journal of Medical Informatics</i>	2013	Dinamarca
GRIFFON, N. et al.	<i>Searching for rare diseases in PubMed: a blind comparison of Orphanet expert query and query based on terminological knowledge</i>	<i>PubMed. Rare diseases. Bibliography as topic. Terminology as topic.</i>	<i>BMC Medical Informatics and Decision Making</i>	2016	França

Fonte: Dados da pesquisa (2020).

O primeiro estudo compara o mecanismo de busca criado pelos autores denominado *FindZebra*, recurso personalizado para o diagnóstico de Doenças Raras, com os buscadores mais conhecidos disponíveis na *Web*. Os autores constataram que o *FindZebra* superou os recursos do Google nas pesquisas para diagnóstico de Doenças Raras e concluíram que mecanismos de busca especializados podem melhorar a qualidade do diagnóstico sem comprometer a facilidade de uso desses recursos.

Já o segundo estudo, teve por finalidade propor um conjunto exaustivo de consultas para o buscador *PubMed*, baseado no conhecimento terminológico e avaliá-lo comparando-o com o recurso Europeu *Orphanet*. Foram mapeadas quatro terminologias de Doenças Raras para a realização de consultas terminológicas e concluíram que não há diferenças entre o *Orpha* e as consultas terminológicas em termos de precisão, contudo as consultas *Orpha* recuperaram menos resultados e significativamente mais antigos do que as citações recuperadas por consultas terminológicas.

Quadro 6: Critérios para as informações sobre Doenças Raras

Critérios para as informações sobre Doenças Raras					
Autores	Título	Palavras-chave	Revista	Ano	País
SCHAEFER, C.; BRUNSMANN, F.; SIEGERT, S.	<i>Verlässliche Gesundheitsinformation en zu seltenen Erkrankungen Die Anforderungen des Nationalen Aktionsplans und deren praktische Umsetzung</i>	<i>Patient information. Rare diseases. Good practice health information. Evidence-based information. Quality criteria.</i>	<i>Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz</i>	2017	Alemanha

Fonte: Dados da pesquisa (2020).

A pesquisa apontou a dificuldade enfrentada pelos pacientes com Doenças Raras em obter informação. Desse modo, os autores defendem que a informação nesse contexto deve seguir os mesmos elevados requisitos metodológicos estipulados para a informação sobre as demais doenças. Assim, elaboraram um catálogo de critérios que considera as especificidades necessárias para a informação no contexto das Doenças Raras. O trabalho teve por objetivo descrever o desenvolvimento desses

critérios e sua implementação em estruturas estabelecidas, tais como, o centro médico de qualidade em medicina com foco na assistência de informações para pacientes com linguagem clara de modo a possibilitar sua autogestão.

Quadro 7: Redes de informação e comunicação compartilhada

Redes de informação e comunicação compartilhada					
Autores	Título	Palavras-chave	Revista	Ano	País
HANNEMANN-WEBER, H. et al.	<i>Shared communication processes within healthcare teams for rare diseases and their influence on healthcare professionals' innovative behavior and patient satisfaction</i>	Não foram identificadas palavras-chave.	<i>Implementation Science</i>	2011	Alemanha
VIEIRA, T. A. et al.	<i>Information and Diagnosis Networks – tools to improve diagnosis and treatment for patients with rare genetic diseases</i>	<i>Information services. Medical Genetics, diagnostic networks. Rare diseases. Reference centers.</i>	<i>Genetics and Molecular Biology</i>	2019	Brasil

Fonte: Dados da pesquisa (2020).

O primeiro trabalho abordou a deficiência de processos e conceitos padronizados de atenção à saúde no âmbito das Doenças Raras. O que acaba potencializando a dificuldade de obter informações e se agrava ainda mais quando as doenças atingem vários órgãos, exigindo que os profissionais da saúde trabalhem em conjunto e compartilhem o conhecimento, como também, a tomada de decisão. Assim, o trabalho avaliou, por meio de questionários aplicados aos pacientes e entrevistas realizadas com os profissionais que compõem a equipe de saúde responsável por eles, a contribuição da comunicação compartilhada e dos processos de tomada de decisão em equipes de saúde centradas no paciente, para a criação de conceitos inovadores e a melhoria da satisfação dos pacientes.

A segunda pesquisa apontou que a maioria dos serviços de genética no Brasil estão concentrados nas regiões Sul e Sudeste e, que algumas regiões não contam com suporte de genética médica adequado. Apresentam também as redes de informação e diagnóstico com sede nos serviços de genética médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, a saber: *National Information System on Teratogenic Agent (SIAT)*; *Information Service on Inborn Errors of Metabolism (SIEM)*; *Medical Genetics Information Service for Primary Health Care Professionals (Alô Genética)*; *Mucopolysaccharidosis Brazil Network (Rede MPS Brasil)*; *Inborn Errors of Metabolism Brazil Network (Rede EIM Brasil)*; *Niemann-Pick C Brazil Network (Rede NPC Brasil)* e *Lysosomal Storage Disorders Brazil Network (Rede DLD Brasil)*. Concluíram que o funcionamento dessas redes de informação e diagnóstico tem auxiliado no apoio à genética médica e com o diagnóstico dos pacientes em todo o país. Pois, facilita o acesso às informações laboratoriais específicas para o diagnóstico de patologias genéticas, como também, a comunicação com profissionais especializados.

Quadro 8: Ferramenta para extração de informações em textos

Autores	Título	Palavras-chave	Revista	Ano	País
FUJIWARA, T. et al.	<i>PubCaseFinder: A Case-Report-Based, Phenotype-Driven Differential-Diagnosis System for Rare Diseases</i>	Não foram identificadas palavras-chave.	<i>The American Journal of Human Genetics</i>	2018	Japão
COUSYN, C. et al.	<i>Towards Using Scientific Publications to Automatically Extract Information on Rare Diseases</i>	<i>Text mining. Rare disease. Named entity recognition. Knowledge aggregation. Symptoms</i>	<i>Mobile Networks and Applications</i>	2019	Canadá

Fonte: Dados da pesquisa (2020).

Os dois trabalhos apresentam ferramentas para extração de informações em textos. No primeiro estudo, os autores apontam que o desenvolvimento e implementação de sistema de diagnóstico diferencial automatizado baseado em fenótipos pode auxiliar e acelerar o processo de diagnóstico das Doenças Raras. Ressaltam a relevância de existir bancos de dados em quantidade e qualidade com associações de doença-fenótipo e indicam o *PubCaseFinder*, sistema de diagnóstico diferencial baseado em fenótipos desenvolvido para extração automática através da mineração de textos.

O trabalho seguinte apresenta uma ferramenta de *software* para a extração automática de informações sobre Doenças Raras em publicações científicas. O foco desta ferramenta é a extração de informações relacionadas aos sintomas das Doenças Raras, a partir de pesquisas que exploram o algoritmo de reconhecimento de entidade o *Name Entity Recognition*, baseado na estatística numérica *Term Frequency - Inverse Document Frequency*. Nessa categoria, o uso de ferramentas de extração de informações em textos é apontado como aliado para a obtenção de informações que podem contribuir para a realização de diagnósticos mais rápidos.

Quadro 9: A pesquisa no contexto das Doenças Raras

A pesquisa no contexto das Doenças Raras					
Autores	Título	Palavras-chave	Revista	Ano	País
WATSON, M. S. et al.	<i>Developing a national collaborative study system for rare genetic diseases</i>	Genetics. Research infrastructure. Clinical investigation. Rare diseases.	<i>Genetics in Medicine</i>	2008	Estados Unidos
REES, C. A. et al.	<i>Noncompletion and nonpublication of trials studying rare diseases: A cross-sectional analysis</i>	Não foram identificadas palavras-chave.	<i>PLOS Medicine</i>	2019	Estados Unidos

Fonte: Dados da pesquisa (2020).

O primeiro estudo ressalta que muitas vezes as informações sobre Doenças Raras são limitadas a estudos de casos e estudos observacionais não representativos. Saliencia que apenas através de investigações clínicas organizadas e coordenadas com número suficiente de pacientes com Doenças Raras pode fornecer recursos e evidências aceitáveis, para auxiliar a tomada de decisão na saúde pública. Os autores trazem um conjunto de princípios e recomendações associadas sobre a melhor forma de criar uma colaboração ampla e abrangente de comunidades profissionais e leigas,

para permitir a pesquisa translacional afim de melhorar o atendimento clínico e terapias para os pacientes com doenças genéticas raras.

O segundo estudo, por sua vez, investiga com que frequência as pesquisas sobre Doenças Raras são concluídas e publicadas. Constatou que os estudos não concluídos são a maioria, e entre os concluídos, a frequência de não publicação foi de dois a quatro anos após a conclusão dos estudos. O que pode demonstrar, segundo os autores, que o grande número de intervenções a pacientes com Doenças Raras não levou a achados informativos.

4.1 SOBRE OS PERIÓDICOS

Ao observar os escopos dos periódicos nos quais os artigos foram publicados, foram identificadas quatro direções gerais: (I) voltada para a Ciência da Informação e Biblioteconomia; (II) com foco para a informação na Saúde; (III) aplicação para a saúde; e (IV) voltada para as tecnologias e a informação no meio tecnológico. Na Tabela 1, foram dispostas as revistas por temática e a quantidade de artigos publicados.

Tabela 2: Revistas por escopo e número de artigos por revistas

Revistas direcionadas à Ciência da Informação ou Biblioteconomia	Nº artigos
<i>Journal of Library Metadata</i>	1
<i>Information Research</i>	1
<i>Journal of Library & Information Studies</i>	1
<i>Italian Journal of Library, Archives, and Information Science</i>	1
Revistas direcionadas à informação em saúde	
<i>Journal of Hospital Librarianship</i>	2
<i>Journal of Consumer Health on the Internet</i>	1
<i>International Journal of Medical Informatics</i>	1
<i>BMC Medical Informatics and Decision Making</i>	2
Revistas direcionadas à saúde	
<i>BMC Public Health</i>	1
<i>Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz</i>	2
<i>Implementation Science</i>	1
<i>Molecular Genetics & Genomic Medicine</i>	1
<i>The American Journal of Human Genetics</i>	1
<i>Genetics in Medicine</i>	1
<i>PLOS Medicine</i>	1
<i>Genetics and Molecular Biology</i>	1
<i>International Journal of Environmental Research and Public Health</i>	1
Revista direcionada às tecnologias e a informação	
<i>Mobile Networks and Applications</i>	1

Fonte: Dados da pesquisa (2020).

Os periódicos voltados a temática da **Ciência da Informação e Biblioteconomia** tem por finalidade: o *Journal of Library Metadata* (c2020) é voltado para últimas pesquisas, inovações, notícias e opiniões de especialistas sobre todos os aspectos dos aplicativos de metadados, bem como sobre o papel dos metadados na recuperação de informações em bibliotecas e outras instituições; o *Journal of Library & Information Studies* (c2020) que é publicado pelo Departamento de Biblioteconomia e Ciência da Informação da *National Taiwan*

University, tem por foco pesquisas, relatórios de estudos empíricos, teóricos e artigos de revisão de literatura nas áreas de Biblioteconomia, Ciência da Informação, Ciência da Computação, Bibliografia, Documentação, Arquivos, Tecnologias de ensino e outros campos relacionados; a *Italian Journal of Library, Archives, and Information Science* (c2020) é uma revista de abrangência internacional com a finalidade de valorizar a pesquisa internacional em Biblioteconomia e Ciência da Informação; por último, a revista *Journal of Hospital Librarianship* (c2020), dedica-se as questões de interesse e preocupação para bibliotecários de hospitais, oferece um fórum para estratégias de pesquisa e relatórios de resultados de pesquisas, projetos de melhoria de qualidade em configurações de bibliotecas hospitalares, discussões de desafios e soluções tecnológicas, entre outras.

As revistas voltadas para **a informação na saúde** têm por objetivo: o *Journal of Consumer Health on the Internet* (c2020) cobrir os campos de informação sobre a saúde do consumidor, educação do paciente e educação em saúde, tem interesse pelos aspectos práticos da oferta de programas e serviços destinados a ajudar os pacientes e o público em geral a encontrar informações de saúde de qualidade, prioriza as informações eletrônicas e as relacionadas à Internet; a *International Journal of Medical Informatics* (c2020) disseminar resultados originais e revisões interpretativas no campo da informática médica, enfatiza a avaliação de sistemas em ambientes de saúde e tem por escopo sistemas de informação, incluindo sistemas de registro nacional ou internacional, sistemas de informação hospitalar, sistemas de tratamento de documentos, sistemas de registro médico eletrônico, padronização, integração de sistemas, dentre outros; o *BMC Medical Informatics and Decision Making* (c2020) publicar trabalhos sobre design, desenvolvimento, implementação, uso e avaliação de tecnologias de informação em saúde e tomada de decisão para a saúde humana; o *BMC Public Health* (c2020) a epidemiologia de doenças e a compreensão de todos os aspectos da saúde pública, com interesse por determinantes sociais da saúde, por correlatos ambientais, comportamentais e ocupacionais de saúde e doença, além do impacto das políticas, práticas e intervenções de saúde na comunidade.

Os **periódicos voltados para a saúde** são direcionados para: o *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz* (c2020) as questões e áreas com as quais o sistema público de saúde e as políticas de saúde estaduais se relacionam, tem por enfoque o desenvolvimento da investigação biológica e médica básica no fornecimento de informação sobre medidas concretas de proteção da saúde, conceitos de prevenção, prevenção de riscos e promoção da saúde, epidemiologia das doenças transmissíveis, proteção da saúde ambiental, bem como questões econômicas, éticas médicas e legais da saúde; a *Implementation Science* (c2020) as evidências sobre métodos, para promover a incorporação de resultados de pesquisas consolidadas na prática de saúde de rotina e nas políticas de saúde; o *Molecular Genetics & Genomic Medicine* (c2020) às áreas de desenvolvimento dinâmico da genética humana, molecular e médica, publica artigos de pesquisas que tratam de descobertas em aspectos fenotípicos, moleculares, biológicos e genômicos da variação genômica, doenças hereditárias e defeitos congênitos; o *The American Journal of Human Genetics* (c2020) o registro de pesquisas e análises relacionadas à hereditariedade em humanos e a aplicação dos princípios genéticos na medicina e nas políticas públicas, bem como em áreas relacionadas da biologia molecular e celular; o *Genetics in Medicine* (c2020) ao aprimoramento do conhecimento, a compreensão e prática da genética médica, a genômica por meio de publicações em genética e genômica clínica e laboratorial, incluindo questões éticas, jurídicas e sociais, bem como de saúde pública; a *PLOS Medicine* (c2020) as pesquisas de grande

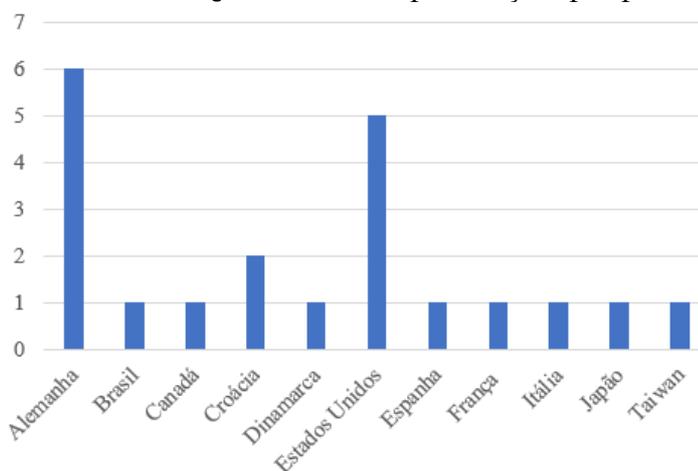
importância médica que tenham sido concluídas ou manuscritos mais curtos que relatem novas descobertas baseadas em experimentos menores; o *Genetics and Molecular Biology* (c2020) as pesquisas que apresentam resultados de estudos originais em genética, evolução e disciplinas científicas relacionadas; o *International Journal of Environmental Research and Public Health* (c2020) as ciências ambientais e engenharia, com foco na saúde pública, saúde ambiental, higiene ocupacional, saúde econômica, pesquisa em saúde global, entre outras.

O periódico direcionado **às tecnologias e a informação** é o *Mobile Networks and Applications* (c2020) que tem por escopo a interação emergente de computadores portáteis e redes sem fio, a computação e organização da informação, o acesso e gerenciamento, fenômenos relacionados a tecnologia e os serviços de usuário móvel.

Na Tabela 1, observa-se que apenas três revistas tiveram mais de uma publicação. As duas primeiras revistas têm o escopo voltado à informação na área da saúde e a última é direcionada à saúde. Observou-se que mais da metade dos trabalhos publicados estão direcionados a revistas voltadas à pesquisa na área da saúde e apenas quatro das publicações foram em revistas destinadas exclusivamente à Ciência da Informação e à Biblioteconomia.

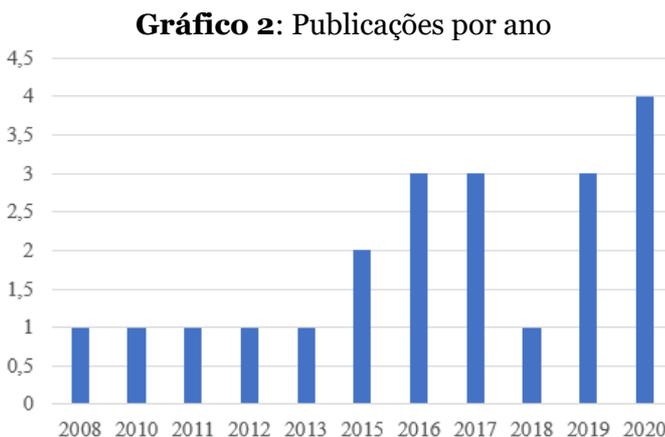
Ao verificar os países das publicações, constatou-se que a maioria das publicações foram distribuídas uma por país, apenas três países tiveram mais de uma publicação, a saber: Alemanha, com seis publicações, Estados Unidos, com cinco publicações e Croácia com duas publicações, vista no gráfico a seguir:

Gráfico 1: Quantitativo de publicações por país



Fonte: Dados da pesquisa (2020).

As publicações apresentaram um aumento crescente nos últimos seis anos com pouca oscilação. O ano de 2015 teve duas publicações; os anos de 2016 e 2017 apresentaram três publicações cada; no ano de 2018, houve queda, tendo apenas uma publicação; no ano de 2019, volta a subir o número de produções possuindo três delas; e, no ano de 2020, constam quatro publicações, como exposto no gráfico a seguir:



Fonte: Dados da pesquisa (2020).

As publicações da amostra que equivale aos últimos 20 anos apontaram a dificuldade na obtenção de informações confiáveis referentes às Doenças Raras e o reflexo desse impasse na conclusão dos diagnósticos de pacientes que possuem essas doenças. A Internet e os meios eletrônicos de informação e comunicação são percebidos em alguns destes estudos como elementos imprescindíveis para oportunizar a sistematização das informações e seu compartilhamento, outro fator relevante mencionado foi a normatização das terminologias para promover uma comunicação mais fluída e precisa eliminando as ambiguidades.

Constatou-se que a informação foi tratada nessas publicações enquanto recurso indispensável não apenas para os profissionais realizarem os diagnósticos, mas como recurso que proporciona melhor qualidade de vida e bem-estar para as famílias e pacientes. Pois, possibilita comportamentos de autocuidado que contribuem para uma convivência melhor com as doenças e seus sintomas.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Essa pesquisa teve por objetivo mapear nas publicações sobre Doenças Raras quais os principais assuntos estudados como enfoque na informação, além de identificar se houve a contribuição da área da Ciência da Informação. Foi realizada através de uma Revisão Bibliográfica Integrativa, a partir de um levantamento no Portal de Periódico da Capes. Os resultados mostraram que os estudos são desenvolvidos na grande maioria no âmbito acadêmico.

Outro ponto observado, é que a maior parte dos estudos foram publicados em revistas da área da saúde e apenas quatro estudos foram publicados em periódicos da Ciência da Informação e Biblioteconomia. No entanto, constatou-se que houve a contribuição de profissionais da informação em 07 dos 21 estudos. Os achados evidenciaram ainda que nas publicações houve a prevalência da informação enquanto recurso indispensável para o diagnóstico clínico e a qualidade de vida dos pacientes e seus familiares, além de indicar a forte relação com as tecnologias digitais da informação e comunicação.

A informação é apontada na maioria dos estudos como um recurso fundamental, não apenas para o desenvolvimento do trabalho dos profissionais de saúde, mas, sobretudo, para os pacientes acometidos por Doenças Raras e de seus familiares, pois pode proporcionar uma maior compreensão sobre as doenças e seus sintomas, contribuindo para uma melhor qualidade de vida dessas pessoas.

Nesse sentido, apesar da constatação da contribuição de profissionais da Ciência da Informação em alguns dos artigos da amostra, observou-se que ainda existem lacunas no âmbito da gestão, organização e sistematização das informações sobre Doenças Raras. Por fim, acredita-se que este artigo possa contribuir com novos estudos no âmbito das informações sobre as Doenças Raras.

REFERÊNCIAS

- ARAUJO, Nelma Camêlo; FACHIN, Juliana. Evolução das fontes de informação. **BIBLOS**, [S.l.], v. 29, n. 1, fev. 2016. Disponível em: <https://periodicos.furg.br/biblos/article/view/5463>. Acesso em: 26 out. 2020.
- BMC MEDICAL INFORMATICS AND DECISION MAKING. **Objetivos e escopo**. [S.l.]: BMC Medical Informatics and Decision Making, c2020. Disponível em: <https://bmcmeginformdecismak.biomedcentral.com/>. Acesso em: 25 nov. 2020.
- BMC PUBLIC HEALTH. **Objetivos e escopo**. [S.l.]: BMC Public Health, c2020. Disponível em: <https://bmcpublichealth.biomedcentral.com/>. Acesso em: 25 nov. 2020.
- BOTELHO, Louise Lira Roedel; CUNHA, Cristiano Castro Almeida; MACEDO, Marcelo. O método da revisão integrativa nos estudos organizacionais. **Gestão e Sociedade**, Belo Horizonte, v. 5, n. 11, p. 121-136, maio/ago. 2011. Disponível em: <http://www.gestaoesociedade.org/gestaoesociedade/article/view/1220/906>. Acesso em: 6 nov. 2020.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 199, de 30 jan. 2014. **Aprova as Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no sistema único de saúde - SUS**. Brasília, DF: MS, 2014. Disponível em: <https://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2014/junho/04/DIRETRIZES-DOENCAS-RARAS.pdf>. Acesso em: 12 out. 2020.
- BUNDESGESUNDHEITSBLATT GESUNDHEITSFORSCHUNG GESUNDHEITSSCHUTZ. **Objetivos e escopo**. [S.l.]: Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz, c2020. Disponível em: <https://www.springer.com/journal/103>. Acesso em: 25 nov. 2020.
- COUSYN, Charles et al. Towards Using Scientific Publications to Automatically Extract Information on Rare Diseases. **Mobile Networks and Applications**, [S.l.], n. 25, 1 mar. 2019. p. 953-960. <https://doi.org/10.1007/s11036-019-01237-3>. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s11036-019-01237-3>. Acesso em: 20 out. 2020.
- DRAGUSINA, Radu *et al.* FindZebra: a search engine for rare diseases. **International Journal of Medical Informatics**, [S.l.], v. 82, n. 6, 23 fev. 2013. p. 528-38. DOI: [10.1016/j.ijmedinf.2013.01.005](https://doi.org/10.1016/j.ijmedinf.2013.01.005). Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23462700/>. Acesso em: 20 out. 2020.

FAN, Hui-Yu; CHIU, Ming-Hsin Phoebe. A study of information needs and information behaviors of the primary caregivers of children and adolescents with rare diseases. **Journal of Library and Information Studies**, Taiwan, v. 14, n. 2, dez. 2016. p. 127-153. DOI: [10.6182/jlis.2016.14\(2\).127](https://doi.org/10.6182/jlis.2016.14(2).127) [Texto em chinês]. Disponível em: <https://www.airitilibrary.com/Publication/alDetailedMesh?docid=16067509-201612-201612280022-201612280022-127-153>. Acesso em: 20 out. 2020.

FUJIWARA, Toyofumi *et al.* PubCaseFinder: a case-report-based, phenotype-driven differential-diagnosis system for rare diseases. **American Journal of Human Genetics**, [S.l.], v. 103, n. 3, 6 set. 2018. p. 389-399. DOI: [10.1016/j.ajhg.2018.08.003](https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2018.08.003). Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30173820/>. Acesso em: 20 out. 2020.

GENETICS AND MOLECULAR BIOLOGY. **Informação básica**. [S.l.]: Genetics and molecular biology, c2020. Disponível em: <https://www.gmb.org.br/>. Acesso em: 28 nov. 2020.

GENETICS IN MEDICINE. **Sobre o jornal**. [online]: Genetics in Medicine, c2020. Disponível em: <https://www.nature.com/gim/about>. Acesso em: 28 nov. 2020.

GONZÁLEZ DE GÓMEZ, Maria Nélide. O domínio das informações em saúde. In: PINTO, Bentes Virgínia; CAMPOS, Henry de Holanda (org.). **Diálogos paradigmáticos sobre informação para a área da saúde**. Fortaleza: Edições UFC, 2013. p. 29-64.

GRIFFON, N. *et al.* Searching for rare diseases in PubMed: a blind comparison of Orphanet expert query and query based on terminological knowledge. **BMC medical informatics and decision making**, [S.l.], v. 16, n. 101, 2 ago. 2016. DOI: [10.1186/s12911-016-0333-0](https://doi.org/10.1186/s12911-016-0333-0). Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4970261/>. Acesso em: 20 out. 2020.

HANNEMANN-WEBER, Henrike *et al.* Shared communication processes within healthcare teams for rare diseases and their influence on healthcare professionals' innovative behavior and patient satisfaction. **Implementation Science**, [S.l.] v. 6, n. 40, 21 abr. 2011. DOI: [10.1186/1748-5908-6-40](https://doi.org/10.1186/1748-5908-6-40). Disponível em: <https://implementationscience.biomedcentral.com/articles/10.1186/1748-5908-6-40>. Acesso em: 20 out. 2020.

IMPLEMENTATION SCIENCE. **Objetivos e escopo**. [S.l.]: Implementation Science, c2020. Disponível em: <https://implementationscience.biomedcentral.com/>. Acesso em: 23 nov. 2020.

INTERNATIONAL JOURNAL OF ENVIRONMENTAL RESEARCH AND PUBLIC HEALTH. **Objetivos e escopo**. [S.l.]: International Journal of Environmental Research and Public Health. Disponível em: <https://www.mdpi.com/journal/ijerph/about>. Acesso em: 28 nov. 2020.

INTERNATIONAL JOURNAL OF MEDICAL INFORMATICS. **Sobre o jornal**. [S.l.]: International Journal of Medical Informatics, c2020. Disponível em:

<https://www.sciencedirect.com/journal/international-journal-of-medical-informatics/about/aims-and-scope>. Acesso em: 23 nov. 2020.

IRIART, Jorge *et al.* Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência Saúde Coletiva** [online], v. 24, n. 10, out. 2019. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232019001003637. Acesso em: 10 nov. 2020.

ITALIAN JOURNAL OF LIBRARY, ARCHIVES, AND INFORMATION SCIENCE. **Políticas editoriais**. [online]: Italian Journal of Library, Archives and Information Science, c2020. Disponível em: <https://www.jlis.it/about/editorialPolicies#focusAndScope>. Acesso em: 23 nov. 2020.

JOURNAL OF CONSUMER HEALTH ON THE INTERNET. **Objetivos e escopo**. [online]: Journal of Consumer Health on the Internet, c2020. Disponível em: <https://www.tandfonline.com/action/journalInformation?show=aimsScope&journalCode=wchi20>. Acesso em: 23 nov. 2020.

JOURNAL OF HOSPITAL LIBRARIANSHIP. **Objetivos e escopo**. [online]: Journal of Hospital Librarianship, c2020. Disponível em: <https://www.tandfonline.com/action/journalInformation?show=aimsScope&journalCode=whos20>. Acesso em: 23 nov. 2020.

JOURNAL OF LIBRARY & INFORMATION STUDIES. **Sobre DOAJ**. [S.l.]: Journal of Library & Information Studies, c2020. Disponível em: <https://doaj.org/about/>. Acesso em: 23 nov. 2020.

JOURNAL OF LIBRARY METADATA. **Objetivos e escopo**. [online]: Journal of Library Metadata, c2020. Disponível em: <https://www.tandfonline.com/action/journalInformation?show=aimsScope&journalCode=wjlm20>. Acesso em: 23 nov. 2020.

LADD, Dana. General and health information challenges of patients with rare diseases: the importance of health information provision and web sites for locating rare disease resources. **Journal of Hospital Librarianship**, [S.l.], v. 15, n. 2, 5 maio 2015, p. 189-197. DOI: [10.1080/15323269.2015.1014762](https://doi.org/10.1080/15323269.2015.1014762). Disponível em: <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/15323269.2015.1014762>. Acesso em: 25 out. 2020.

LITZKENDORF, Svenja *et al.* Use and importance of different information sources among patients with rare diseases and their relatives over time: a qualitative study. **BMC Public Health**, [S.l.], v. 20, n. 860, 5 jun. 2020. DOI: [10.1186/s12889-020-08926-9](https://doi.org/10.1186/s12889-020-08926-9). Disponível em: <https://bmcpublihealth.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12889-020-08926-9>. Acesso em: 25 out. 2020.

LITZKENDORF, Svenja *et al.* Zentrale Informationen portal über seltene Erkrankungen. **Bundesgesundheitsbl**, [S.l.], v. 60, 7 mar. 2017. p. 494-502. DOI: [10.1007/s00103-017-2527-8](https://doi.org/10.1007/s00103-017-2527-8). Acesso em: 25 out. 2020.

MENDES, Karina Dal Sasso; SILVEIRA, Renata Cristina de Campos Pereira; GALVÃO, Cristina Maria. Revisão integrativa: método de pesquisa para incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. **Texto Contexto Enfermagem**, Florianópolis, v. 17, n. 4, p. 758-64, 2008. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/tce/v17n4/18.pdf>. Acesso em: 05 de out. 2020.

MOLECULAR GENETICS & GENOMIC MEDICINE. **Objetivos e escopo**. [online]: Molecular Genetics & Genomic Medicine, c2020. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/page/journal/23249269/homepage/productinformation.html>. Acesso em: 23 nov. 2020.

MOBILE NETWORKS AND APPLICATIONS. **Objetivos e escopo**. [S.l.]: Mobile Networks and Applications, c2020. Disponível em: <https://www.springer.com/journal/11036/aims-and-scope>. Acesso em: 28 nov. 2020.

OLIVEIRA, Jacqueline Pawlowski; ALMEIDA, Mauricio Barcellos; QUINTELA, Erika Leite. Uma visão geral sobre fontes de informações em saúde. In: CONGRESSO ISKO ESPANHA E PORTUGAL, 1., 2013. **Atas**. Disponível em: <http://www.iskoiberico.org/wp-content/uploads/2014/09/porto13.pdf>. Acesso em: 9 nov. 2020.

PASCERI, Erika. Analyzing rare diseases terms in biomedical terminologies. **JLIS.it**, [S.l.], v. 3, n. 1, mar. 2012. ISSN 2038-1026. Disponível em: <https://www.jlis.it/article/view/4783>. Acesso em: 10 nov. 2020.

PLOS MEDICINE. **Informação do diário**. São Francisco: Plos Medicine, c2020. Disponível em: <https://journals.plos.org/plosmedicine/s/journal-information>. Acesso em: 28 nov. 2020.

RABELO, Camila Regina de Oliveira; PINTO, Virgínia Bentes. Tendências nos estudos de representação temática da Informação: uma revisão integrativa dos artigos científicos indexados na Brapci. **Em Questão**, v. 25, n. 2, p. 66-88, 2019. Disponível em: <https://brapci.inf.br/index.php/res/download/114177>. Acesso em: 5 nov. 2020.

REES, Chris A. *et al.* Noncompletion and nonpublication of trials studying rare diseases: a cross-sectional analysis. **PLOS Medicine**, [S.l.], v. 16, n. 11, 21 nov. 2019. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31751330/>. Acesso em: 25 out. 2020.

RICHESSON, Rachel; SHEREFF, Denise; ANDREWS, James. [RD] PRISM library: patient registry item specifications and metadata for rare diseases. **Journal of Library Metadata**, Flórida, v. 10, n. 2-3, 1 de abr. 2010, p. 119-135. DOI: [10.1080/19386389.2010.506385](https://doi.org/10.1080/19386389.2010.506385). Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21057650/>. Acesso em: 26 out. 2020.

SCHAAF, Jannik *et al.* Interviews with experts in rare diseases for the development of clinical decision support system software - a qualitative study. **BMC Medical Informatics and Decision Making**, [S.l.], v. 20, n. 230, 16 set. 2020. DOI: [10.1186/s12911-020-01254-3](https://doi.org/10.1186/s12911-020-01254-3). Disponível em:

<https://bmcmmedinformdecismak.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12911-020-01254-3>. Acesso em: 28 out. 2020.

SCHAEFER, Corinna; BRUNSMANN, Frank; SIEGERT, Svenja. Verlässliche Gesundheitsinformationen zu seltenen Erkrankungen. **Bundesgesundheitsbl**, [S.l.], v. 60, 13 mar. 2017. p. 510-516. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00103-017-2531-z>. Acesso em: 30 out. 2020.

SMITH, Kay Hogan. Review of rare diseases resources: National Organization for Rare Disorders (NORD) rare disease database, NIH genetic and rare diseases information center, and Orphanet. **Journal of Consumer Health on the Internet**, [S.l.], v. 21, n. 2, 12 jul. 2017. p. 216-225. Disponível em: <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/15398285.2017.1311613?journalCode=wchi20>. Acesso em: 30 out. 2020.

SOBCZAK, Patricia; LADD, Dana L. Patients with rare diseases as leaders in their own care: how librarians can support and facilitate patient leadership. **Journal of Hospital Librarianship**. [S.l.], v. 20, n. 3, 30 jul. 2020. p. 242-252, DOI: [10.1080/15323269.2020.1779535](https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/15323269.2020.1779535). Disponível em: <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/15323269.2020.1779535>. Acesso em: 1 nov. 2020.

SUBIRATS, Laia; CONESA, Jordi; ARMAYONES, Manuel. Biomedical holistic ontology for people with rare diseases. **International Journal of Environmental Research and Public Health**, [S.l.], v. 17, n. 17, 19 ago. 2020. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7503469/>. Acesso em: 2 nov. 2020.

STANAREVIĆ KATAVIĆ, Snježana; FALETAR TANACKOVIĆ, Sanjica; BADURINA, Boris. Illness perception and information behaviour of patients with rare chronic diseases. **Information Research**, [S.l.], v. 21, n. 1, mar. 2015. Disponível em: <https://files.eric.ed.gov/fulltext/EJ1094564.pdf>. Acesso em: 10 nov. 2020.

THE AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. **Objetivos e escopo**. [online]: The American Journal of Human Genetics, c2020. Disponível em: <https://www.cell.com/ajhg/aims>. Acesso em: 23 nov. 2020.

TRUJILLANO, Daniel *et al.* A comprehensive global genotype phenotype database for rare diseases. **Molecular Genetics & Genomic Medicine**, [S.l.], v. 5, n. 1, 23 nov. 2016. p. 66-75. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28116331/>. Acesso em: 31 out. 2020.

VIEIRA, Taiane Alves *et al.* Information and diagnosis networks - tools to improve diagnosis and treatment for patients with rare genetic diseases. **Genetics and Molecular Biology**, [online], v. 42, n. 1, jun. 2019. p. 155-164. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31188934/>. Acesso em: 10 nov. 2020.

WATSON, Michael *et al.* Developing a national collaborative study system for rare genetic diseases. **Genetics in Medicine**, [S.l.], v. 10, n. 5, maio 2008. p. 325-329. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/gim200850>. Acesso em: 29 out. 2020.