



UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA
CENTRO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE CIÊNCIAS FARMACÊUTICAS
CURSO DE FARMÁCIA

Matheus Nascimento Fuchina

**O papel do farmacêutico no cuidado de pacientes com doenças raras: um
estudo bibliométrico**

Florianópolis

2023

Matheus Nascimento Fuchina

O papel do farmacêutico no cuidado de pacientes com doenças raras: um estudo bibliométrico

Projeto de Trabalho de Conclusão de Curso submetido ao curso de Farmácia do Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal de Santa Catarina como requisito parcial para a obtenção do título de Bacharel em Farmácia.

Orientador(a): Prof.(a) Dra. Silvana Nair Leite Contezini

Co-orientador(a): Ma. Cássia Cunico

Florianópolis

2023

Fuchina, Matheus Nascimento

O papel do farmacêutico no cuidado de pacientes com doenças raras: um estudo bibliométrico / Matheus Nascimento Fuchina ; orientadora, Silvana Nair Leite Contezini, coorientadora, Cássia Cunico, 2023.

60 p.

Trabalho de Conclusão de Curso (graduação) - Universidade Federal de Santa Catarina, Centro de Ciências da Saúde, Graduação em Farmácia, Florianópolis, 2023.

Inclui referências.

1. Farmácia. 2. cuidado farmacêutico. 3. serviços farmacêuticos. 4. doenças raras. 5. estudo bibliométrico. I. Contezini, Silvana Nair Leite. II. Cunico, Cássia. III. Universidade Federal de Santa Catarina. Graduação em Farmácia. IV. Título.

Matheus Nascimento Fuchina

O papel do farmacêutico no cuidado de pacientes com doenças raras: um estudo bibliométrico

Este Trabalho de Conclusão de Curso foi julgado adequado para obtenção do título de Bacharel em Farmácia e aprovado em sua forma final pelo Curso de Farmácia.

Florianópolis, 20 de novembro de 2023.

Coordenação do Curso

Banca examinadora

Prof^a. Silvana Nair Leite Contezini, Dr^a.
Orientadora

Ma. Cássia Cunico
Co-orientadora

Prof^a. Marina Raijche Mattozo Rover, Dr^a.
Universidade Federal de Santa Catarina

Prof. Filipe Carvalho Matheus
Universidade Federal de Santa Catarina

Florianópolis, 2023

AGRADECIMENTOS

Primeiramente, gostaria de agradecer aos meus pais Leidioneia e Carlos por estarem ao meu lado incondicionalmente, proporcionando-me perseverança, apoio e coragem ao longo desta jornada acadêmica. As adversidades e o cansaço que os acometiam pela vida não impediram ambos de fornecer a mim e à minha irmã Thalita sempre bons conselhos e privilégios. Sou eternamente grato por ter vocês como pais.

Dedico um agradecimento à minha avó Ivanilda, que apesar de não ter acompanhado fisicamente minha jornada acadêmica nesse plano, em todos os obstáculos sempre esteve em meus pensamentos lembrando-me quão leve a vida pode ser e que o amor é tudo.

Agradeço à minha orientadora Silvana por ter compartilhado seus conhecimentos e boas ideias para este trabalho de conclusão de curso. Sua visão acadêmica e seu vasto conhecimento na área de saúde pública me incentivam a tentar tornar-me um pouco da grande farmacêutica que és. Foi uma honra ter você como orientadora. Muito obrigado.

À minha amiga e irmã de coração, Giovana, que desde o ensino médio foi uma inspiração para mim. Agradeço por termos vivenciado juntos muitos aprendizados, desafios e vitórias, sempre rindo das situações às quais nos colocamos vez ou outra. Obrigado também por estar ao meu lado nos momentos de maior fragilidade (e não foram poucos), onde você sempre me acolhia com seu ombro amigo. Nosso laço de amizade está além do tempo e de seus desgastes. Obrigado, "Gio".

Meu sincero agradecimento a todos os amigos, colegas, professores e profissionais da saúde que de alguma forma colaboraram para a minha formação. Muitas conversas, trocas de experiência e ideias foram essenciais para o meu crescimento pessoal e acadêmico.

Que este trabalho possa auxiliar no desenvolvimento de novas pesquisas e trazer avanço do conhecimento na área de estudo.

RESUMO

As doenças raras são condições de saúde que afetam um número pequeno de pessoas quando comparadas às doenças prevalentes. O papel do farmacêutico é fundamental não apenas no contexto de doenças raras, mas também em diversas áreas da saúde, desempenhando funções vitais que abrangem desde a prevenção até o tratamento de enfermidades comuns e complexas. O estudo e a publicação sobre a atuação do farmacêutico são essenciais para fortalecer a compreensão da sua relevância e impacto na sociedade. Este estudo tem como objetivo verificar as principais características da produção científica sobre o papel do farmacêutico no cuidado de pacientes com doenças raras. Por meio de uma pesquisa bibliométrica, realizada nas bases de dados PubMed, Scopus e CINAHL, foram encontradas 34 publicações, das quais foram extraídas informações quantitativas e analisadas por técnicas estatísticas e gráficas utilizando o software VOSviewer. Os resultados indicam uma produção numericamente reduzida e volátil de artigos sobre o tema, sem crescimento robusto até o momento. Verificou-se pouca conexão entre os diversos estudos, pesquisadores e instituições, indicando o desenvolvimento de pesquisas isoladas em assuntos específicos, e poucas contribuições e parcerias entre os autores e instituições. A palavra-chave “farmacêutico” é pouco utilizada pelos artigos selecionados e, quando os fazem, aparece marginalizada nos mapas bibliométricos. Por outro lado, os resultados indicam um amplo campo para novos estudos. Tais achados mostram-se relevantes, já que permitem uma visão clara e abrangente sobre uma temática relevante e ainda pouco explorada.

Palavras-chave: cuidado farmacêutico; serviços farmacêuticos; doenças raras; estudo bibliométrico; VOSviewer.

ABSTRACT

Rare diseases are health conditions that affect a small number of people when compared to prevalent diseases. The role of the pharmacist is fundamental not only in the context of rare diseases, but also in various areas of health, performing vital functions that range from prevention to the treatment of common and complex illnesses. The study and publication on the role of pharmacists are essential to strengthen the understanding of their relevance and impact on society. This study aims to verify the main characteristics of scientific production on the role of the pharmacist in the care of patients with rare diseases. Through a bibliometric search, carried out in the PubMed, Scopus and CINAHL databases, 34 publications were found, from which quantitative information was extracted and analyzed using statistical and graphical techniques using the VOSviewer software. The results indicate a numerically reduced and volatile production of articles on the topic, without robust growth to date. There was little connection between the various studies, researchers and institutions, indicating the development of isolated research on specific subjects, and few contributions and partnerships between authors and institutions. The keyword "pharmaceutical" is rarely used by the selected articles and, when they are used, it appears marginalized in the bibliometric maps. On the other hand, the results indicate a broad field for new studies. Such findings are relevant, as they allow a clear and comprehensive view of a relevant topic that is still little explored.

Keywords: pharmaceutical care; pharmaceutical services; rare diseases; bibliometric study; VOSviewer.

LISTA DE QUADROS

Quadro 1 - Estratégia de busca e combinação de termos nas bases de dados PubMed, CINAHL e Scopus	19
Quadro 2 - Artigos selecionados para o estudo bibliométrico.....	29

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 - Fluxograma da seleção de estudos.....	28
Figura 2 - Quantidade de publicações por ano.....	29
Figura 3 - Rede de citações por autores.....	39
Figura 4 - Mapa de palavras-chave por ocorrência.....	40
Figura 5 - Mapa de palavras-chave por doença rara: Fibrose Cística.....	41
Figura 6 - Mapa de palavras-chave por doença rara: Esclerose Múltipla.....	41
Figura 7 - Mapa de palavras-chave por doença rara: Hemofilia.....	42
Figura 8 - Mapa de palavras-chave por doença rara: Hipertensão pulmonar.....	42

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 - Tipos de estudos dos artigos selecionados.....	35
Tabela 2 - Quantidade de publicações por país.....	36
Tabela 3 - Principais periódicos em quantidade de publicações....	37

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

CINAHL	<i>Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature</i> (Índice Cumulativo de Literatura de Enfermagem e Saúde Relacionada)
CONITEC	Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias
FDA	<i>Food and Drug Administration</i>
JBI	Joanna Briggs Institute
MeSH	<i>Medical Subject Headings</i>
NICE	<i>National Institute for Health and Care Excellence</i>
NRDO	<i>National Registry Of Diseases Office</i>
OMS	Organização Mundial de Saúde
SCI-E	<i>Science Citation Index Expanded</i>
SSCI	<i>Social Sciences Citation Index</i>
SUS	Sistema Único de Saúde
WoSCC	<i>Web of Science Core Collection</i> (Coleção principal do Web of Science)

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	13
2. QUESTÃO DE PESQUISA E OBJETIVOS	16
2.1. OBJETIVO GERAL	16
2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	16
3. METODOLOGIA	16
3.1. ESTRATÉGIA DE BUSCA	18
3.2. CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO	25
3.3. CONSTRUÇÃO DE MAPAS BIBLIOMÉTRICOS	26
4. RESULTADOS E DISCUSSÃO	27
5. CONCLUSÃO	46
REFERÊNCIAS	48
APÊNDICE 1 - Doenças raras ou grupos de distúrbios e os sinônimos considerados neste estudo bibliométrico.	54

1. INTRODUÇÃO

As doenças raras são condições de saúde que afetam um número pequeno de pessoas quando comparadas às doenças prevalentes. Segundo Richter *et al.*, 2015, o limiar de prevalência é o descritor mais comumente utilizado para se definir uma doença como rara. Porém, até o momento da publicação deste trabalho, nenhum consenso sobre uma definição mundial foi alcançado. Segundo a definição da Organização Mundial de Saúde (OMS), uma doença rara é uma condição médica com um padrão específico de sinais clínicos, sintomas e descobertas que afetam menos ou igual a 1 em 2 mil pessoas que vivem em qualquer região do mundo (África, Américas, Mediterrâneo Oriental, Europa, Sudeste Asiático e Pacífico Ocidental), porém muitos países possuem a própria definição oficial.

Desde 1983, a Food and Drug Administration (FDA) dos Estados Unidos estabelece a definição de doença rara como uma condição que afeta uma população com menos de 200.000 indivíduos. A União Europeia considera uma doença rara como aquela que afeta menos de 1 em cada 2.000 pessoas. No contexto brasileiro, o Ministério da Saúde estabelece a Portaria nº 199/14, que classifica uma doença como rara quando esta impacta até 65 pessoas em um grupo de 100.000 indivíduos, equivalente a uma proporção de 1,3 para cada 2.000 pessoas.

O número preciso ainda permanece desconhecido, entretanto, a literatura médica atualmente descreve aproximadamente sete a oito mil condições raras, com 80% delas tendo origem genética, enquanto os 20% restantes resultam de causas ambientais, infecciosas e imunológicas.

A maioria das doenças raras são crônicas, causam incapacidades, afetam a qualidade de vida dos pacientes e de suas famílias e podem resultar em morte precoce (Wakap *et al.*, 2020).

Apesar da heterogeneidade de cada condição de saúde, os pacientes com doenças raras podem compartilhar dificuldades semelhantes, como os obstáculos para serem diagnosticados corretamente; a ausência de terapias farmacológicas específicas; o alto custo dos tratamentos disponíveis; as dificuldades de acesso às tecnologias devido a patentes e/ou legislações e regulamentações; e dúvidas e dificuldades relacionadas ao uso adequado de medicamentos e/ou formulações farmacêuticas (Luz *et al.*, 2015).

Os custos desses tratamentos, apesar da oferta crescente no mercado mundial, superam a capacidade de pagamento por indivíduos, planos de saúde ou

mesmo governos de países desenvolvidos (Morgan *et al.*, 2020). Além disso, deve-se considerar também que os métodos de diagnóstico e tratamento sofreram avanços nas últimas décadas e aumentaram a expectativa de vida das pessoas com doenças raras, permitindo o surgimento de novas faixas etárias de pessoas que antes não passavam da infância. Essas mudanças resultam em custos mais elevados para os sistemas de saúde e refletem a necessidade de um melhor conhecimento do curso dessas doenças e da promoção racional de seus respectivos tratamentos ao longo dos anos (Cardellach *et al.*, 2018).

Por outro lado, apesar de importantes inovações, muitas condições de saúde raras ainda carecem de terapias específicas, o que aumenta a necessidade de medidas preventivas e acompanhamento interprofissional. Nesse sentido, melhorar o manejo terapêutico nos serviços, incluindo os tratamentos farmacológicos disponíveis, é uma demanda fundamental com potencial para reduzir custos e proporcionar melhor qualidade de vida de pessoas com condições raras de saúde. O manejo dessas condições muitas vezes envolve cuidados complexos e especializados, que podem não ser considerados prioritários nos sistemas de saúde e, assim, restringir a resposta às necessidades de saúde dos pacientes (WHO, 2020). Além disso, os sistemas de saúde podem ser prejudicados pela ausência de informações que suportem ou não a classificação como condição rara, resultando em dificuldades na organização e planejamento dos serviços (Haendel *et al.*, 2020).

Farmacêuticos são profissionais com formação específica para atender necessidades relacionadas a medicamentos. Eles ajudam a evitar problemas de acessibilidade ou que possam impedir o benefício potencial dos medicamentos, como problemas na escolha, dosagem, administração inadequada, falta de adesão ao tratamento prescrito, interações medicamentosas e eventos adversos (WHO, 2012). O farmacêutico pode, também, fazer parte de equipes de saúde, atuando na orientação, treinamento e acompanhamento dos pacientes, bem como monitorando a farmacoterapia, auxiliando na tomada de decisão terapêutica e na identificação de riscos (Dolovich *et al.*, 2018).

A bibliometria (ou análise bibliométrica) se refere à contagem de publicações ou citações encontradas nas bases de publicações científicas e acadêmicas (Coates *et al.*, 2001). É possível, com a utilização desta técnica, a percepção sobre o avanço do interesse a respeito de um determinado tema, permitindo explorar, organizar e analisar dados valiosos para tomada de decisões (Daim *et al.*, 2005). Segundo eles,

as aplicações mais tradicionais são para rastreamento de tendências de pesquisas, identificação de novas áreas de ciência ou analisar a frequência em que publicações são mencionadas. Através de uma análise bibliométrica é possível rastrear: publicações, palavras, citações, frases e autorias. Ao realizar este rastreamento, conexões são estabelecidas e podem gerar informações relevantes a respeito da evolução de interesses entre os temas buscados.

O método de rastreio bibliométrico evoluiu ao longo dos anos, principalmente após o desenvolvimento tecnológico e surgimento da internet, que foi responsável por criar uma rede de conexões entre pesquisadores do mundo todo, além de tornar possível a disponibilização de seus estudos e assim, ter-se banco de dados dos mais diversos temas.

A aplicação da bibliometria na área de Ciências Farmacêuticas, aliada ao crescimento tecnológico e à globalização, permite uma visão ampla do grau de busca ao redor do mundo referente ao objeto de pesquisa, bem como a prospecção de rumos eficazes à melhoria dos processos e serviços prestados pelo farmacêutico.

Embora estudos focados na atuação do farmacêutico aplicada ao contexto de doenças raras mostrem-se de grande relevância, não foram encontrados estudos bibliométricos anteriores que associavam esses dois eixos principais. Julgou-se relevante apresentar, mesmo assim, estudos bibliométricos encontrados sobre doenças raras, visando mostrar os objetivos, procedimentos adotados e resultados obtidos.

El Masri et.al (2022) teve como objetivo avaliar a contribuição numérica do mundo árabe para a pesquisa sobre a doença de Behcet, considerada uma doença rara. Utilizando a base de dados PubMed e as palavras-chave “Análise bibliométrica”, “Países árabes”, “Doença de Behcet” e “Produtividade em pesquisa”, encontrou 198 artigos com período de publicação de 2005 a 2019.

Com o objetivo de realizar uma análise bibliométrica de publicações sobre o reaproveitamento de medicamentos, Sun et.al (2022) realizou a busca nas bases de dados SCI-E e SSCI com as palavras-chave “Reaproveitamento de medicamentos”, “bibliometria”, “Desenvolvimento de medicamentos”, “COVID-19” e “triagem virtual”. Obteve 2.978 artigos dos períodos de 2010 a 2020.

Xu et.al (2023) buscou pesquisar e explorar publicações na área de farmacovigilância para doenças raras e visualizar informações gerais, pontos críticos de pesquisa, fronteiras e tendências futuras. Através da base de dados Web of

Science Core Collection (WoSCC) e com as palavras-chave “Doenças raras”, “Farmacovigilância”, “Mapa de conhecimento”, “CiteSpace” e “Pontos de pesquisa”, encontrou 599 artigos dos períodos de 1997 a 2022.

2. QUESTÃO DE PESQUISA E OBJETIVOS

Concomitantemente a este trabalho de conclusão de curso, o autor participou como colaborador de um Projeto de Doutorado no Programa de Pós-graduação em Assistência Farmacêutica, intitulado “O papel do farmacêutico no contexto das doenças raras: uma revisão de escopo”. Durante a execução do projeto citado, percebeu-se a necessidade de uma maior investigação sobre dados bibliométricos, como o período e locais de publicação dos estudos incluídos na pesquisa.

Diante desse contexto, este estudo busca responder a seguinte questão-problema: “Quais as principais características da produção científica sobre o papel dos farmacêuticos e seu impacto no campo das doenças raras?”. Desta questão decorre o objetivo principal da pesquisa: mapear, coletar e sistematizar os dados bibliométricos obtidos a partir da revisão de escopo que visa realizar a análise do papel dos farmacêuticos e seu impacto no campo das doenças raras.

2.1.OBJETIVO GERAL

Identificar e mensurar a contribuição de publicações científicas sobre o papel dos farmacêuticos no campo das doenças raras.

2.2.OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Identificar produções científicas a respeito do tema;
- Levantar as principais informações das publicações incluídas, como regiões e período de publicação;
- Traçar um mapa colaborativo com palavras e expressões que abordam o tema;
- Identificar o cenário da produção científica sobre os serviços farmacêuticos nas doenças raras no mundo.

3. METODOLOGIA

Uma análise bibliométrica foi realizada de acordo com os dados coletados junto a um Projeto de Doutorado, que segue o referencial metodológico proposto pelo Joanna Briggs Institute (JBI). O Protocolo de Revisão de Escopo, desenvolvido

pelo JBI, é uma estrutura metodológica abrangente que desempenha um papel fundamental na realização de revisões detalhadas da literatura em um determinado campo ou tópico de pesquisa. Este protocolo é especialmente relevante quando se busca obter uma visão geral abrangente de um tema, identificar áreas de pesquisa pouco examinadas ou estabelecer uma base sólida para futuras revisões sistemáticas.

A estrutura do Protocolo de Revisão de Escopo segue um conjunto de etapas críticas. Inicialmente, exige a formulação de perguntas de pesquisa precisas e específicas, o que fornece direcionamento claro para a revisão. Além disso, enfatiza a definição de critérios rigorosos para inclusão e exclusão de estudos, a identificação criteriosa de fontes de informação relevantes, que podem incluir bancos de dados, revistas especializadas, documentos governamentais, entre outros, e a criação de um plano de busca bibliográfica minucioso.

Outro ponto crucial abordado pelo Protocolo de Revisão de Escopo é a necessidade de uma abordagem transparente e rigorosa na seleção e avaliação dos estudos identificados. Os pesquisadores são incentivados a documentar sistematicamente suas decisões e a empregar métodos de avaliação de qualidade dos estudos, sempre que apropriado.

Uma das principais vantagens deste protocolo reside na sua adaptabilidade a diversos tópicos e campos de pesquisa, tornando-o uma ferramenta versátil para acadêmicos e pesquisadores em diferentes disciplinas da área de saúde. Além disso, a ênfase na transparência e replicabilidade fortalece a credibilidade da pesquisa realizada.

A adesão às diretrizes do JBI permite aos pesquisadores conduzir revisões de escopo de alta qualidade, oferecendo uma visão organizada e abrangente do conhecimento existente em um determinado domínio. Isso, por sua vez, auxilia na identificação de áreas que demandam mais investigação e no embasamento de decisões na prática clínica e na formulação de políticas de saúde com base em evidências sólidas.

Este estudo rastreou a literatura acadêmica para identificar as quantidades de publicações contendo as palavras-chave relacionadas ao tema proposto. O método não foi baseado na análise de conteúdo das publicações, sendo o foco a quantidade de vezes em que os respectivos termos aparecem nas publicações ou a quantidade de publicações contendo os termos rastreados, bem como seus respectivos locais

de publicação, revistas científicas, grupos de pesquisa e ano de publicação.

3.1. ESTRATÉGIA DE BUSCA

As buscas foram realizadas nas bases de dados PubMed, Scopus e CINAHL com base em uma estratégia de busca adaptada para cada uma delas. Os estudos não foram limitados por data de publicação.

Os termos usados na busca dos artigos foram escolhidos entre aqueles encontrados no MeSH (cabeçalhos de assuntos médicos) e artigos relevantes recuperados em buscas preliminares. Além dos descritores para o termo “doenças raras”, uma lista de doenças raras foi compilada para ser usada na busca da literatura.

Essa lista de doenças raras para a busca (Apêndice 1) foi estabelecida por meio de consulta a documentos consultivos dos sistemas de saúde do Brasil, Reino Unido, Irlanda, Estados Unidos e China. Quando a mesma doença rara era citada em todos os documentos, ela passava a fazer parte da lista de doenças para a busca na literatura. O Portal Orphanet foi utilizado para pesquisar os sinônimos de doenças raras para identificar semelhanças entre as listas consideradas. Foram analisados os seguintes documentos:

1. Brasil: recomendações de medicamentos para doenças raras emitidas pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias em Saúde (CONITEC) no Sistema Único de Saúde (SUS) brasileiro;
2. Reino Unido: uma orientação tecnológica altamente especializada para o sistema de saúde britânico emitida pelo Instituto Nacional de Excelência em Saúde e Cuidados (NICE);
3. Irlanda: uma avaliação do envolvimento dos médicos de clínica geral na gestão dos cuidados de doentes com 22 doenças raras mencionadas no inquérito do Gabinete Nacional Irlandês de Doenças Raras (NRDO);
4. Estados Unidos: um estudo de avaliação do peso econômico de 379 doenças raras no país em 2019;
5. China: a primeira lista oficial de doenças raras chinesas.

Estão listadas no Quadro 1 as combinações dos termos que foram utilizados na busca.

Quadro 1 - Estratégia de busca e combinação de termos nas bases de dados PubMed, CINAHL e Scopus

Base de dados	Estratégia de pesquisa completa e termos de pesquisa
PubMed	(("Rare Diseases"[Mesh] OR "Rare Diseases" OR "Orphan Disease" OR "Orphan Diseases" OR "Rare Disease" OR "Rare Conditions" OR "Rare Condition" OR "Rare Inborn Errors of Metabolism" OR "IEMs" OR "Inherited Metabolic Diseases" OR "22q11.2 Deletion Syndrome" OR "DiGeorge Syndrome" OR "Absence of Corpus Callosum" OR "Agenesis of Corpus Callosum" OR "Hypoplasia Of The Corpus Callosum" OR "Acromegaly" OR "Porphyria" OR "Porphyrias" OR "Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome" OR "POTS" OR "Primary Adrenocortical Insufficiency" OR "Adrenal Insufficiency" OR "Addison Disease" OR "X-linked Adrenoleukodystrophy" OR "Adrenoleukodystrophy" OR "Alexander Disease" OR "Ataxia" OR "Ataxias" OR "Friedreich Ataxia" OR "Alport Syndrome" OR "Amyloidosis" OR "Amyotrophic Lateral Sclerosis" OR "Motor Neuron Disease" OR "Angelman Syndrome" OR "Ankylosing Spondylitis" OR "Anca Vasculitis" OR "Neutropenia" OR "Urea Cycle Disorder" OR "Arginase Deficiency" OR "Fibromuscular Dysplasia" OR "Atypical Haemolytic Uraemic Syndrome" OR "Atypical Hemolytic Uremic Syndrome" OR "Autoimmune Encephalitis" OR "Neuronal Ceroid Lipofuscinosis" OR "Batten Disease" OR "Becker Muscular Dystrophy" OR "Vestibular Disorder" OR "Bilateral Vestibular Loss" OR "Biotinidase Deficiency" OR "Pemphigoid" OR "Sarcoidosis" OR "Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy" OR "CADASIL" OR "Charcot-Marie-Tooth" OR "Congenital Adrenal Hyperplasia" OR "Congenital hyperinsulinism" OR "Congenital Hyperinsulinemic Hypoglycemia" OR "Cystic Fibrosis" OR "Dermatomyositis" OR "Inclusion Body Myositis" OR "Polymyositis" OR "Desmoid Tumor" OR "Scleroderma" OR "Systemic Sclerosis" OR "Dravet Syndrome" OR "Duchenne Muscular Dystrophy" OR "Epidermolysis Bullosa" OR "Erdheim Chester Disease" OR "Fabry" OR "Familial Chylomicronaemia Syndrome" OR "Familial Chylomicronemia Syndrome" OR "Familial Hypercholesterolemia" OR "Homozygous Hypercholesterolemia" OR "Fragile X" OR "Gaucher" OR "Myasthenia gravis" OR "Generalized Lymphatic Anomaly" OR

"Gorham-Stout Disease" OR "Lymphangiomas" OR "Glycogen Storage Disease Type II" OR "Pompe" OR "Guillain-Barre Syndrome" OR "Haemophilia" OR "Hereditary Angioedema" OR "Ichthyosis" OR "Hereditary Spastic Paraplegia" OR "Hunter Syndrome" OR "Mucopolysaccharidosis type 2" OR "Mucopolysaccharidosis type II" OR "Huntington Disease" OR "Ehlers-Danlos Syndrome" OR "Hurler Syndrome" OR "Mucopolysaccharidosis Type 1" OR "Mucopolysaccharidosis Type I" OR "Hypoparathyroidism" OR "Hypophosphatasia" OR "Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism" OR "Kallmann Syndrome" OR "Idiopathic Pulmonary Arterial Hypertension" OR "Idiopathic Pulmonary Hypertension" OR "Idiopathic Thrombocytopenia Purpura" OR "Idiopathic Pulmonary Fibrosis" OR "Kennedy Disease" OR "Spinal and Bulbar Muscular Atrophy" OR "Spinal Muscular Atrophy" OR "Congenital Muscular Dystrophy" OR "Lipodystrophy" OR "Long Chain 3-hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency" OR "LCHAD" OR "Lymphangiomyomatosis" OR "Marfan Syndrome" OR "Mastocytosis" OR "McCune-Albright Syndrome" OR "Methylmalonic Acidemia" OR "Carnitine deficiency" OR "Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency" OR "MCAD" OR "Mitochondrial Metabolism Disorder" OR "Mucopolysaccharidosis Type VI" OR "Mucopolysaccharidosis type VII" OR "Mucopolysaccharidosis type 4 A" OR "Mucopolysaccharidosis Type IV A" OR "Morquio" OR "Multifocal Motor Neuropathy" OR "Glutaric Acidemia" OR "Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency" OR "Multiple Sclerosis" OR "Multiple Sulfatase Deficiency" OR "Lysosomal Storage Disorder" OR "Multiple System Atrophy" OR "Myasthenia Gravis" OR "Myotonic Dystrophy" OR "X-Linked Myotubular Myopathy" OR "Myotubular Myopathy" OR "Idiopathic Hypersomnia" OR "Primary Hypersomnia" OR "Narcolepsy" OR "Neurofibromatosis 1" OR "Neurofibromatosis type 1" OR "Neuromyelitis Optica" OR "Niemann-Pick Disease type C" OR "Nontuberculous Mycobacteria" OR "Noonan Syndrome" OR "Ohtahara Syndrome" OR "Stxbp1 Encephalopathy With Epilepsy" OR "Osteogenesis Imperfecta" OR "Paraneoplastic Pemphigus" OR "Pemphigus Vulgaris" OR "Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria" OR "Phelan-Mcdermid Syndrome" OR "22Q13" OR "Phenylketonuria" OR "Pompe" OR "Prader-Willi Syndrome" OR "Primary Biliary Cholangitis" OR "Primary Immunodeficiency" OR "Primary Lymphedema" OR "Dystonia" OR "Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis" OR "Qt Syndrome" OR "Pseudo Hurler Polydystrophy" OR "Mucopolidosis" OR "Retinitis Pigmentosa" OR "Mucopolysaccharidosis III" OR "Sanfilippo Syndrome" OR "Sickle Cell Disease" OR "Peroxisomal Biogenesis Disorder" OR

	<p>"Zellweger Spectrum Disorder" OR "Hyperphenylalaninemia" OR "Tetrahydrobiopterin Deficiency" OR "Tuberous Sclerosis Complex" OR "Turner Syndrome" OR "Leukodystrophy" OR "Williams Syndrome" OR "Wilson Disease" OR "Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia") AND ("Pharmacists"[Mesh] OR "Pharmacists"[Title/Abstract] OR "Pharmacist"[Title/Abstract] OR "Community Pharmacy Services"[Mesh] OR "Community Pharmacy Services"[Title/Abstract] OR "Community Pharmacy Service"[Title/Abstract] OR "Clinical Pharmacy Services"[Title/Abstract] OR "Clinical Pharmacy Service"[Title/Abstract] OR "Pharmacy"[Mesh] OR "Pharmacy"[Title/Abstract] OR "Pharmacies"[Title/Abstract] OR "Pharmacies"[Mesh] OR "Pharmaceutical Services"[Mesh] OR "Pharmaceutical Services"[Title/Abstract] OR "Pharmaceutical Service"[Title/Abstract] OR "Professional Pharmacy Service"[Title/Abstract] OR "Evidence-Based Pharmacy Practice"[Mesh] OR "Evidence-Based Pharmacy Practice"[Title/Abstract] OR "Specialty Pharmacy Service"[Title/Abstract] OR "Specialty Pharmacy Services"[Title/Abstract]))</p>
CINAHL	<p>AB (("Rare Diseases" OR "Orphan Disease" OR "Orphan Diseases" OR "Rare Disease" OR "Rare Conditions" OR "Rare Condition" OR "Rare Inborn Errors of Metabolism" OR "IEMs" OR "Inherited Metabolic Diseases" OR "22q11.2 Deletion Syndrome" OR "DiGeorge Syndrome" OR "Absence of Corpus Callosum" OR "Agenesis of Corpus Callosum" OR "Hypoplasia Of The Corpus Callosum" OR "Acromegaly" OR "Porphyria" OR "Porphyrias" OR "Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome" OR "POTS" OR "Primary Adrenocortical Insufficiency" OR "Adrenal Insufficiency" OR "Addison Disease" OR "X-linked Adrenoleukodystrophy" OR "Adrenoleukodystrophy" OR "Alexander Disease" OR "Ataxia" OR "Ataxias" OR "Friedreich Ataxia" OR "Alport Syndrome" OR "Amyloidosis" OR "Amyotrophic Lateral Sclerosis" OR "Motor Neuron Disease" OR "Angelman Syndrome" OR "Ankylosing Spondylitis" OR "Anca Vasculitis" OR "Neutropenia" OR "Urea Cycle Disorder" OR "Arginase Deficiency" OR "Fibromuscular Dysplasia" OR "Atypical Haemolytic Uraemic Syndrome" OR "Atypical Hemolytic Uremic Syndrome" OR "Autoimmune Encephalitis" OR "Neuronal Ceroid Lipofuscinosis" OR "Batten Disease" OR "Becker Muscular Dystrophy" OR "Vestibular Disorder" OR "Bilateral Vestibular Loss" OR "Biotinidase Deficiency" OR "Pemphigoid" OR "Sarcoidosis" OR "Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy" OR "CADASIL" OR "Charcot-Marie-Tooth" OR "Congenital Adrenal Hyperplasia" OR "Congenital hyperinsulinism" OR</p>

"Congenital Hyperinsulinemic Hypoglycemia" OR "Cystic Fibrosis" OR
 "Dermatomyositis" OR "Inclusion Body Myositis" OR "Polymyositis" OR
 "Desmoid Tumor" OR "Scleroderma" OR "Systemic Sclerosis" OR "Dravet
 Syndrome" OR "Duchenne Muscular Dystrophy" OR "Epidermolysis
 Bullosa" OR "Erdheim Chester Disease" OR "Fabry" OR "Familial
 Chylomicronaemia Syndrome" OR "Familial Chylomicronemia Syndrome"
 OR "Familial Hypercholesterolemia" OR "Homozygous
 Hypercholesterolemia" OR "Fragile X" OR "Gaucher" OR
 "Myasthenia gravis" OR "Generalized Lymphatic Anomaly" OR
 "Gorham-Stout Disease" OR "Lymphangiomas" OR "Glycogen Storage
 Disease Type II" OR "Pompe" OR "Guillain-Barre Syndrome" OR
 "Haemophilia" OR "Hereditary Angioedema" OR "Ichthyosis" OR
 "Hereditary Spastic Paraplegia" OR "Hunter Syndrome" OR
 "Mucopolysaccharidosis type 2" OR "Mucopolysaccharidosis type II" OR
 "Huntington Disease" OR "Ehlers-Danlos Syndrome" OR "Hurler
 Syndrome" OR "Mucopolysaccharidosis Type 1" OR
 "Mucopolysaccharidosis Type I" OR "Hypoparathyroidism" OR
 "Hypophosphatasia" OR "Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism" OR
 "Kallmann Syndrome" OR "Idiopathic Pulmonary Arterial Hypertension" OR
 "Idiopathic Pulmonary Hypertension" OR "Idiopathic Thrombocytopenia
 Purpura" OR "Idiopathic Pulmonary Fibrosis" OR "Kennedy Disease" OR
 "Spinal and Bulbar Muscular Atrophy" OR "Spinal Muscular Atrophy" OR
 "Congenital Muscular Dystrophy" OR "Lipodystrophy" OR "Long Chain
 3-hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency" OR "LCHAD" OR
 "Lymphangiomyomatosis" OR "Marfan Syndrome" OR "Mastocytosis"
 OR "McCune-Albright Syndrome" OR "Methylmalonic Acidemia" OR
 "Carnitine deficiency" OR "Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase
 Deficiency" OR "MCAD" OR "Mitochondrial Metabolism Disorder" OR
 "Mucopolysaccharidosis Type VI" OR "Mucopolysaccharidosis type VII"
 OR "Mucopolysaccharidosis type 4 A" OR "Mucopolysaccharidosis Type
 IV A" OR "Morquio" OR "Multifocal Motor Neuropathy" OR "Glutaric
 Acidemia" OR "Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency" OR "Multiple
 Sclerosis" OR "Multiple Sulfatase Deficiency" OR "Lysosomal Storage
 Disorder" OR "Multiple System Atrophy" OR "Myasthenia Gravis" OR
 "Myotonic Dystrophy" OR "X-Linked Myotubular Myopathy" OR
 "Myotubular Myopathy" OR "Idiopathic Hypersomnia" OR "Primary
 Hypersomnia" OR "Narcolepsy" OR "Neurofibromatosis 1" OR
 "Neurofibromatosis type 1" OR "Neuromyelitis Optica" OR "Niemann-Pick
 Disease type C" OR "Nontuberculous Mycobacteria" OR "Noonan
 Syndrome" OR "Ohtahara Syndrome" OR "Stxbp1 Encephalopathy With

	<p>Epilepsy" OR "Osteogenesis Imperfecta" OR "Paraneoplastic Pemphigus" OR "Pemphigus Vulgaris" OR "Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria" OR "Phelan-Mcdermid Syndrome" OR "22Q13" OR "Phenylketonuria" OR "Pompe" OR "Prader-Willi Syndrome" OR "Primary Biliary Cholangitis" OR "Primary Immunodeficiency" OR "Primary Lymphedema" OR "Dystonia" OR "Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis" OR "Qt Syndrome" OR "Pseudo Hurler Polydystrophy" OR "Mucopolipidosis" OR "Retinitis Pigmentosa" OR "Mucopolysaccharidosis III" OR "Sanfilippo Syndrome" OR "Sickle Cell Disease" OR "Peroxisomal Biogenesis Disorder" OR "Zellweger Spectrum Disorder" OR "Hyperphenylalaninemia" OR "Tetrahydrobiopterin Deficiency" OR "Tuberous Sclerosis Complex" OR "Turner Syndrome" OR "Leukodystrophy" OR "Williams Syndrome" OR "Wilson Disease" OR "Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia") AND ("Pharmacists" OR "Pharmacist" OR "Community Pharmacy Services" OR "Community Pharmacy Service" OR "Clinical Pharmacy Services" OR "Clinical Pharmacy Service" OR "Pharmacy" OR "Pharmacies" OR "Pharmaceutical Services" OR "Pharmaceutical Service" OR "Professional Pharmacy Service" OR "Evidence-Based Pharmacy Practice" OR "Specialty Pharmacy Service" OR "Specialty Pharmacy Services"))</p>
Scopus	<p>TITLE-ABS-KEY ((("Rare Diseases" OR "Rare Diseases" OR "Orphan Disease" OR "Orphan Diseases" OR "Rare Disease" OR "Rare Conditions" OR "Rare Condition" OR "Rare Inborn Errors of Metabolism" OR "IEMs" OR "Inherited Metabolic Diseases" OR "22q11.2 Deletion Syndrome" OR "DiGeorge Syndrome" OR "Absence of Corpus Callosum" OR "Agenesis of Corpus Callosum" OR "Hypoplasia Of The Corpus Callosum" OR "Acromegaly" OR "Porphyria" OR "Porphyrias" OR "Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome" OR "POTS" OR "Primary Adrenocortical Insufficiency" OR "Adrenal Insufficiency" OR "Addison Disease" OR "X-linked Adrenoleukodystrophy" OR "Adrenoleukodystrophy" OR "Alexander Disease" OR "Ataxia" OR "Ataxias" OR "Friedreich Ataxia" OR "Alport Syndrome" OR "Amyloidosis" OR "Amyotrophic Lateral Sclerosis" OR "Motor Neuron Disease" OR "Angelman Syndrome" OR "Ankylosing Spondylitis" OR "Anca Vasculitis" OR "Neutropenia" OR "Urea Cycle Disorder" OR "Arginase Deficiency" OR "Fibromuscular Dysplasia" OR "Atypical Haemolytic Uraemic Syndrome" OR "Atypical Hemolytic Uremic Syndrome" OR "Autoimmune Encephalitis" OR "Neuronal Ceroid Lipofuscinosis" OR "Batten Disease" OR "Becker Muscular Dystrophy" OR "Vestibular Disorder" OR "Bilateral Vestibular Loss" OR "Biotinidase Deficiency" OR "Pemphigoid" OR "Sarcoidosis" OR "Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy"</p>

OR "CADASIL" OR "Charcot-Marie-Tooth" OR "Congenital Adrenal Hyperplasia" OR "Congenital hyperinsulinism" OR "Congenital Hyperinsulinemic Hypoglycemia" OR "Cystic Fibrosis" OR "Dermatomyositis" OR "Inclusion Body Myositis" OR "Polymyositis" OR "Desmoid Tumor" OR "Scleroderma" OR "Systemic Sclerosis" OR "Dravet Syndrome" OR "Duchenne Muscular Dystrophy" OR "Epidermolysis Bullosa" OR "Erdheim Chester Disease" OR "Fabry" OR "Familial Chylomicronaemia Syndrome" OR "Familial Chylomicronemia Syndrome" OR "Familial Hypercholesterolemia" OR "Homozygous Hypercholesterolemia" OR "Fragile X" OR "Gaucher" OR "Myasthenia gravis" OR "Generalized Lymphatic Anomaly" OR "Gorham-Stout Disease" OR "Lymphangiomas" OR "Glycogen Storage Disease Type II" OR "Pompe" OR "Guillain-Barre Syndrome" OR "Haemophilia" OR "Hereditary Angioedema" OR "Ichthyosis" OR "Hereditary Spastic Paraplegia" OR "Hunter Syndrome" OR "Mucopolysaccharidosis type 2" OR "Mucopolysaccharidosis type II" OR "Huntington Disease" OR "Ehlers-Danlos Syndrome" OR "Hurler Syndrome" OR "Mucopolysaccharidosis Type 1" OR "Mucopolysaccharidosis Type I" OR "Hypoparathyroidism" OR "Hypophosphatasia" OR "Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism" OR "Kallmann Syndrome" OR "Idiopathic Pulmonary Arterial Hypertension" OR "Idiopathic Pulmonary Hypertension" OR "Idiopathic Thrombocytopenia Purpura" OR "Idiopathic Pulmonary Fibrosis" OR "Kennedy Disease" OR "Spinal and Bulbar Muscular Atrophy" OR "Spinal Muscular Atrophy" OR "Congenital Muscular Dystrophy" OR "Lipodystrophy" OR "Long Chain 3-hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency" OR "LCHAD" OR "Lymphangiomyomatosis" OR "Marfan Syndrome" OR "Mastocytosis" OR "McCune-Albright Syndrome" OR "Methylmalonic Acidemia" OR "Carnitine deficiency" OR "Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency" OR "MCAD" OR "Mitochondrial Metabolism Disorder" OR "Mucopolysaccharidosis Type VI" OR "Mucopolysaccharidosis type VII" OR "Mucopolysaccharidosis type 4 A" OR "Mucopolysaccharidosis Type IV A" OR "Morquio" OR "Multifocal Motor Neuropathy" OR "Glutaric Acidemia" OR "Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency" OR "Multiple Sclerosis" OR "Multiple Sulfatase Deficiency" OR "Lysosomal Storage Disorder" OR "Multiple System Atrophy" OR "Myasthenia Gravis" OR "Myotonic Dystrophy" OR "X-Linked Myotubular Myopathy" OR "Myotubular Myopathy" OR "Idiopathic Hypersomnia" OR "Primary Hypersomnia" OR "Narcolepsy" OR "Neurofibromatosis 1" OR "Neurofibromatosis type 1" OR "Neuromyelitis Optica" OR "Niemann-Pick

	Disease type C" OR "Nontuberculous Mycobacteria" OR "Noonan Syndrome" OR "Ohtahara Syndrome" OR "Stxbp1 Encephalopathy With Epilepsy" OR "Osteogenesis Imperfecta" OR "Paraneoplastic Pemphigus" OR "Pemphigus Vulgaris" OR "Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria" OR "Phelan-Mcdermid Syndrome" OR "22Q13" OR "Phenylketonuria" OR "Pompe" OR "Prader-Willi Syndrome" OR "Primary Biliary Cholangitis" OR "Primary Immunodeficiency" OR "Primary Lymphedema" OR "Dystonia" OR "Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis" OR "Qt Syndrome" OR "Pseudo Hurler Polydystrophy" OR "Mucopolidosis" OR "Retinitis Pigmentosa" OR "Mucopolysaccharidosis III" OR "Sanfilippo Syndrome" OR "Sickle Cell Disease" OR "Peroxisomal Biogenesis Disorder" OR "Zellweger Spectrum Disorder" OR "Hyperphenylalaninemia" OR "Tetrahydrobiopterin Deficiency" OR "Tuberous Sclerosis Complex" OR "Turner Syndrome" OR "Leukodystrophy" OR "Williams Syndrome" OR "Wilson Disease" OR "Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia") AND ("Pharmacists" OR "Pharmacist" OR "Community Pharmacy Services" OR "Community Pharmacy Service" OR "Clinical Pharmacy Services" OR "Clinical Pharmacy Service" OR "Pharmacy" OR "Pharmacies" OR "Pharmaceutical Services" OR "Pharmaceutical Service" OR "Professional Pharmacy Service" OR "Evidence-Based Pharmacy Practice" OR "Specialty Pharmacy Service" OR "Specialty Pharmacy Services")) AND (EXCLUDE (DOCTYPE , "bk")) AND (EXCLUDE (DOCTYPE , "cp") OR EXCLUDE (DOCTYPE , "ch") OR EXCLUDE (DOCTYPE , "cr"))
--	--

Fonte: O autor, 2023.

3.2. CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO

Os critérios de inclusão e exclusão foram os mesmos presentes no Projeto de Doutorado¹ ao qual o autor participou como revisor.

Para inclusão, foram considerados: desenhos de estudos experimentais e quase-experimentais, incluindo ensaios clínicos randomizados; ensaios controlados não randomizados; estudos observacionais analíticos com projetos de coorte prospectivos e retrospectivos; estudos de caso-controle e estudos transversais analíticos. Desenhos de estudos observacionais descritivos, incluindo séries de casos, relatos de casos individuais e estudos qualitativos também foram considerados.

Foram considerados estudos que explorem o papel do farmacêutico, seja de

¹ CUNICO, C; LEITE, S. N. The role of pharmacists in the context of rare diseases: a scoping review protocol. BMJ Open, 2023.

forma independente ou como parte de uma equipe multidisciplinar, em farmácias, centros de infusão e hospitais. Todos os resultados de estudos que atendam aos critérios de inclusão acima foram incluídos na revisão. Esses resultados podem incluir (tanto quantitativos como qualitativos) clínicos, resultados humanísticos ou econômicos.

Os critérios de exclusão definidos foram: artigos sem resumo ou texto completo disponíveis na base de dados; resumos publicados em congressos; estudos em formato pôster; capítulos de livros; estudos relacionados a métodos diagnósticos ou desenvolvimento de medicamentos; comparação do efeito terapêutico dos medicamentos ou preços; idioma com alfabeto diferente do alfabeto romano compreendido pelo autor; estudos que não envolviam atendimento prestado por profissional não farmacêutico; artigos de revisão sistemática; estudos não limitados a doenças raras; trabalhos onde a atenção farmacêutica não é foco de pesquisa; estudos descritivos sobre serviço de saúde.

3.3. CONSTRUÇÃO DE MAPAS BIBLIOMÉTRICOS

Além da planilha eletrônica para tabulação dos dados quantitativos, foi utilizado um *software* bibliométrico utilizado para facilitar os processos de análise de dados: o VOSviewer (www.vosviewer.com). Este programa trata-se de uma ferramenta especificamente projetada para construir e visualizar mapas bibliométricos e é especializado em representações gráficas (Van Eck e Waltman, 2010).

3.3.1. Mapa de citações

O mapa de citações gerado através do VOSviewer apresenta uma representação visual das relações entre as referências bibliográficas citadas no campo de estudo em questão. Cada nó no mapa representa um documento, e as linhas entre os nós indicam as citações entre esses documentos. A densidade e proximidade dos nós refletem a intensidade das relações.

Ao analisar esse mapa, é possível identificar clusters de documentos que compartilham temas comuns, indicando áreas de foco ou conceitos centrais no campo. Além disso, a análise pode revelar tendências, desenvolvimentos recentes e lacunas no conhecimento, fornecendo uma visão abrangente da estrutura intelectual da área de pesquisa.

Do número total de citações referenciadas entre os artigos selecionados, a

quantidade mínima de citações para inclusão na análise foi três. Após, foram selecionadas as dez citações mais influentes, buscando definir uma quantidade suficiente de resultados para a criação do mapa.

3.3.2. Mapa de palavras-chave

O mapa de palavras-chave produzido pelo VOSviewer representa uma visão visual da paisagem conceitual da literatura acadêmica na área de estudo. Cada nó no mapa corresponde a uma palavra-chave, e a proximidade entre esses nós indica a similaridade nos contextos de utilização dessas palavras.

A filtragem das palavras-chave foi definida por co-ocorrência e foram aceitos termos MeSH e dos próprios autores. Buscando uma melhor elaboração gráfica, definiu-se como três o número mínimo de ocorrências da mesma palavra-chave.

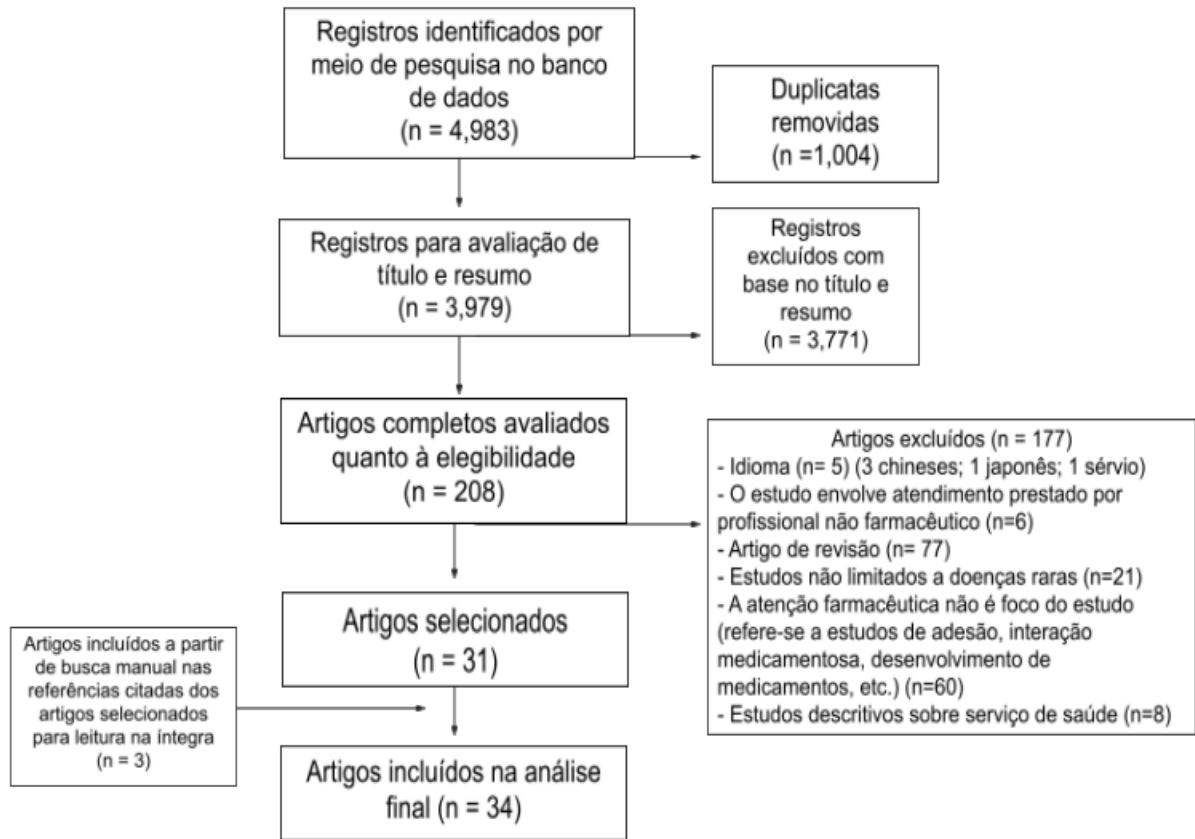
4. RESULTADOS E DISCUSSÃO

Seguindo os critérios de escolha definidos, das bases de dados utilizadas, foram recuperados um total de 4.983 títulos e resumos. Destes, foram removidas 1.004 duplicatas e 3.771 foram eliminados do estudo por não atenderem aos critérios citados anteriormente.

Foram considerados elegíveis 208 artigos, destes: 05 foram excluídos por serem em idiomas que não utilizam alfabeto romano, como o chinês e o japonês, o que impossibilitava a leitura pelo autor; 6 estudos envolviam atendimento prestado por profissional não farmacêutico; 77 eram artigos de revisão sistemática; 21 não eram limitados a doenças raras; 60 não tinha o foco do estudo na atenção farmacêutica (referiam-se a estudos de interação medicamentosa, desenvolvimento de medicamentos, etc.) e 08 eram descritivos sobre serviço de saúde, totalizando a exclusão de 177 artigos. Três artigos foram incluídos a partir de busca manual nas referências citadas dos artigos selecionados.

Para leitura completa, 34 artigos foram considerados elegíveis e receberam processo de coleta de dados, conforme Figura 1.

Figura 1 - Fluxograma da seleção de estudos

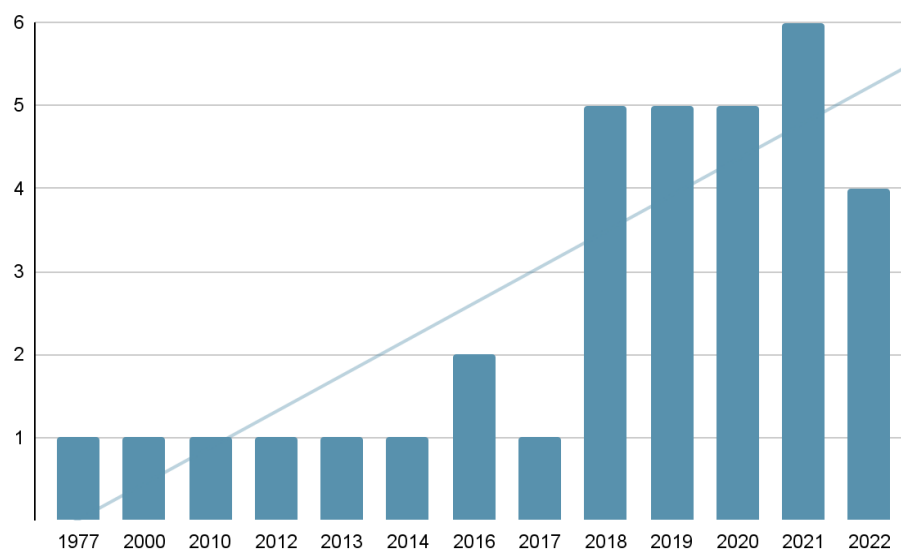


Fonte: Cunico, Cássia; Leite, Silvana. 2023

A quantidade de artigos publicados, por ano, é apresentada na Figura 2. Observa-se uma tendência de crescimento das publicações sobre a temática, considerando a evolução no número de publicações nos últimos anos. Entre os anos 1977 e 2000, não foram encontrados estudos elegíveis ao tema do presente trabalho, tendo os demais, sido excluídos da análise conforme os métodos de exclusão. O mesmo aconteceu no período de 2000 a 2010. É possível perceber um aumento do número de estudos a partir do ano de 2018, onde foram encontrados cinco artigos, bem como em 2019 e 2020.

Por este aumento, pode-se atribuir como um dos principais motivos o avanço e interesse em terapias gênicas e medicamentos biológicos, que trouxeram oportunidades para tratamentos de doenças que antes eram intratáveis. Nesse contexto, o profissional farmacêutico, que antes desempenhava apenas cuidados paliativos, atualmente exerce serviços farmacêuticos específicos para as doenças raras, como doseamento, infusão e acompanhamento.

Figura 2 - Quantidade de publicações por ano



Fonte: O autor, 2023.

As principais informações dos artigos estão apresentadas no Quadro 2. As informações extraídas estão relacionadas às características do estudo, como autores, data e país de origem da publicação. Do total de artigos de 1977 até 2022, foram totalizados 182 autores vinculados a 92 instituições, em 08 países e em 16 periódicos.

Quadro 2 - Artigos selecionados para o estudo bibliométrico

Autores	Título	Ano de publicação	Local de publicação	Doença rara	Nº de citações
Stockl, Karen M.	Improving Patient Self-Management of Multiple Sclerosis Through a Disease Therapy Management Program	2010	United States	Multiple Sclerosis	32
Fudge, Robert P	Third-party Reimbursement for Pharmacist instruction about Antihemophilic Factor	1977	United States	Hemophilia	27
Shah, Nisha B.	High rates of medication adherence in patients with pulmonary arterial hypertension: An integrated specialty pharmacy approach	2019	United States	Pulmonary Arterial Hypertension	23

Ramstrom, H.	Pharmaceutical intervention in the care of cystic fibrosis patients	2000	Sweden	Cystic Fibrosis	19
Jefferies, Kristen A.	The role of a clinical pharmacist in a multidisciplinary amyotrophic lateral sclerosis clinic	2012	United States	Amyotrophic Lateral Sclerosis	05
Cies, Jeffrey J	Clinical Pharmacist Impact on Care, Length of Stay, and Cost in Pediatric Cystic Fibrosis (CF) Patients	2013	United States	Cystic Fibrosis	22
Sanchez, Tomas	Results of the implementation of a pharmaceutical care programme for patients with multiple sclerosis	2014	Spain	Multiple Sclerosis	0
Tang, Jun	Effects of Specialty Pharmacy Care on Health Outcomes in Multiple Sclerosis	2016	United States	Multiple Sclerosis	07
Han, Jin	Impact of a Clinical Pharmacy Service on the Management of Patients in a Sickle Cell Disease Outpatient Center	2016	United States	Sickle Cell Disease	07
Zobell, Jeffery T.	Impact of pharmacy services on cystic fibrosis medication adherence	2017	United States	Cystic Fibrosis	20
Jeffery T. Zobell	Impact of pharmacy services on cystic fibrosis medication adherence: Update	2018	United States	Cystic Fibrosis	10
Shay, Blake	Effect of a Pharmacist-Driven Monitoring Program and Electronic Health Record on Bleeding Log Completeness and Documentation	2018	United States	Hemophilia	02

Louie, Jessica M	Evaluation of Home Medication Reconciliation by Clinical Pharmacists for Adult and Pediatric Cystic Fibrosis Patients	2018	United States	Cystic Fibrosis	04
Kirkham, Heather S.	Outcome evaluation of a pharmacy-based therapy management program for patients with cystic fibrosis	2018	United States	Cystic Fibrosis	09
Groeneweg, Marti	One-Year Outcomes of an Integrated Multiple Sclerosis Disease Management Program	2018	United States	Multiple Sclerosis	07
Young, David C.	Patients and families experience with pharmacist care at cystic fibrosis foundation accredited clinics	2019	United States	Cystic Fibrosis	12
Wright, Brittany A.	Impact of pharmacy services on cystic fibrosis transmembrane conductance regulator modulator prescribing at a pediatric cystic fibrosis center	2019	United States	Cystic Fibrosis	11
Sanjuán, Matilde Merino	Quality Improvement Project to Evaluate Discharge Prescriptions in Children With Cystic Fibrosis	2019	England	Cystic Fibrosis	02
Bourdin, Aline	Promoting transitions of care, safety, and medication adherence for patients taking fingolimod in community pharmacies	2019	United States	Multiple Sclerosis	07
Roustit, Matthieu	Evaluation of a collaborative care program for pulmonary hypertension patients: a multicenter randomized trial	2020	France	Pulmonary Hypertension	01

Bourdin, Aline	Satisfaction and experiences of patients taking fingolimod and involved in a pharmacy-based patient support program in Switzerland - a qualitative study	2020	Switzerland	Multiple Sclerosis	03
Banks, Aimee M.	Adherence to Disease-Modifying Therapies at a Multiple Sclerosis Clinic: The Role of the Specialty Pharmacist	2020	United States	Multiple Sclerosis	19
Satsuma, Yukari	Effectiveness of Pharmacist - Physician Collaborative Management for Patients With Idiopathic Pulmonary Fibrosis Receiving Pirfenidone	2020	Japan	Idiopathic Pulmonary Fibrosis	02
Martirosov, Amber Lanae	Improving transitions of care for critically ill adult patients on pulmonary arterial hypertension medications	2020	United States	Pulmonary Arterial Hypertension	07
Mokhtar, Fadzlin Mohd	Medication Adherence for Haemophilia Patients: Outcome of Prophylaxis Treatment Intervention	2021	Malaysia	Haemophilia	02
Bourdin, Aline	Longitudinal analysis of safety and medication adherence of patients in the Fingolimod patient support program: a real-world observational study	2021	United States	Multiple Sclerosis	02
Abraham, Olufunmilola	Characterizing medication management and the role of pharmacists in caring for people living with cystic fibrosis: A work system approach	2021	United States	Cystic Fibrosis	03

Warda, Nicole	Virtual medication tours with a pharmacist as part of a cystic fibrosis telehealth visit	2021	United States	Cystic Fibrosis	04
May, Alexandria	Incorporation and Impact of a Clinical Pharmacist in a Hospital-Based Neurology Clinic Treating Patients with Multiple Sclerosis	2021	United States	Multiple Sclerosis	0
Burrus, Tiffany E.	Impact of a pharmacy technician and pharmacist on time to inhaled tobramycin therapy in a pediatric cystic fibrosis clinic	2021	United States	Cystic Fibrosis	05
Roder, Lauren	Impact of pharmacy services on time to elexacaftor-tezacaftor-iv a after initiation	2022	United States	Cystic Fibrosis	03
Parish, Paul Christopher	Evaluation of Pharmacist Impact on Patients Initiating Eculizumab for Atypical Hemolytic Uremic Syndrome in the Inpatient Setting	2022	United States	Atypical Hemolytic Uremic Syndrome	0
Kozlicki, Miranda Z	A cross-sectional analysis of persistence to disease-modifying therapies in treatment naïve and experienced patients with relapsing multiple sclerosis at a health-system specialty pharmacy	2022	United States	Multiple Sclerosis	04
McKinzie, Cameron J.	Pharmacist-administered audiology screening for pediatric cystic fibrosis patients exposed to high-dose aminoglycosides: A pilot study	2022	United States	Cystic Fibrosis	0

Fonte: O autor, 2023.

Dentre os artigos selecionados, o com maior número de citações foi o de Stockl et al., 2010, que buscou examinar o efeito de um programa de gerenciamento de terapia de doença de esclerose múltipla, promovendo o autogerenciamento da doença a partir de orientações feitas pelo profissional farmacêutico. Como resultado,

observou-se maior adesão e persistência ao tratamento e diminuição das recidivas de esclerose múltipla. A qualidade de vida e a produtividade no trabalho não foram significativamente alteradas. Os pacientes relataram melhora na capacidade de gerenciar sua saúde.

O segundo artigo mais citado foi o de Fudge; Vlasses, 1977, onde é descrito o ensaio e avaliação de um programa de educação farmacêutica para ensinar um jovem hemofílico de 14 anos a autoadministrar Fator VIII em casa. O programa de terapia domiciliar gerou uma economia de custos de US\$20.230 para esse paciente no primeiro ano e a frequência escolar aumentou 15%.

O terceiro foi de Shah, 2019, cujo objetivo principal do estudo foi avaliar a adesão medicamentosa à terapia com inibidores da fosfodiesterase-5 (PDE-5I) para hipertensão arterial pulmonar dentro de um modelo de atenção integrada em uma instituição acadêmica. Os pacientes que receberam terapia com PDE-5I por meio de do modelo integrado alcançaram altas taxas de adesão e baixos custos de coparticipação.

A alta quantidade de citações, comparada com os demais artigos, de um estudo publicado em 1977, mesmo sendo um trabalho mais antigo, é compreensível devido ao tempo decorrido desde sua publicação. Muitas vezes, trabalhos mais antigos acumulam citações ao longo dos anos por se tornarem referências importantes no campo científico, sendo amplamente reconhecidos e referenciados por estudos subsequentes.

Já o estudo de 2019, com 23 citações, é particularmente notável, pois apesar de ser relativamente recente, destaca-se pela sua relevância e impacto no campo das doenças raras. O estudo de Shah, 2019, pode ter contribuído com descobertas ou informações relevantes sobre essa condição, o que o tornou rapidamente uma referência essencial para pesquisadores, profissionais de saúde e outros estudiosos que se dedicam ao tema. A divulgação de informações atualizadas, descobertas importantes ou terapias inovadoras para uma condição como a Hipertensão Arterial Pulmonar pode rapidamente atrair a atenção da comunidade científica e clínica, impulsionando a disseminação e o reconhecimento do estudo, refletido pelo número significativo de citações em um período relativamente curto desde sua publicação.

Tabela 1 - Tipos de estudos dos artigos selecionados

Tipo de estudo	Número de artigos
Coorte retrospectivo e observacional	20
Qualitativo	03
Coorte prospectivo e observacional	02
Relato de caso retrospectivo e descritivo e estudo de coorte observacional	01
Transversal retrospectivo e prospectivo	01
Transversal retrospectivo	01
Retrospectivo, multicêntrico, não controlado e transversal	01
Retrospectivo unicêntrico e transversal	01
Prospectivo multicêntrico randomizado controlado	01
Prospectivo, randomizado, cruzado	01
Prospectivo e transversal	01
Observacional, Relato de Caso	01

Fonte: O autor, 2023.

De acordo com a Tabela 1, das 34 publicações encontradas, 20 são estudos de coorte retrospectivos e observacionais. Além disso, 03 documentos são estudos qualitativos e 02 são estudos prospectivos observacionais. As demais publicações são estudos transversais, relato de caso e outros.

Muitas doenças raras apresentam baixa prevalência e, portanto, é desafiador realizar estudos prospectivos de longo prazo devido à dificuldade de recrutar e acompanhar um grande número de pacientes. Estudos de coorte retrospectivos podem ser mais viáveis para avaliar desfechos ao longo do tempo nessas condições.

Em algumas situações, a realização de estudos prospectivos pode encontrar limitações éticas, como dificuldades em realizar ensaios clínicos randomizados devido ao tamanho reduzido da população de pacientes com doenças raras ou a falta de tratamentos padronizados. Muitos estudos têm como objetivo compreender a história natural da doença, seu curso clínico e desfechos a longo prazo. Estudos de coorte retrospectivos e observacionais podem ser mais adequados para investigar esses aspectos.

Além dos estudos observacionais, a pesquisa qualitativa pode ser empregada para compreender aspectos psicossociais, experiências de vida e qualidade de vida

dos pacientes e suas famílias, oferecendo entendimentos valiosos que não são captados apenas por estudos quantitativos.

A natureza complexa das doenças raras, muitas vezes, implica em dificuldades diagnósticas e classificação, o que pode influenciar o tipo de estudo realizado. Estudos transversais, relatos de caso e outros métodos podem ser empregados para relatar casos específicos ou descrever fenômenos pouco conhecidos. Em alguns casos, estudos observacionais são realizados devido à disponibilidade de dados existentes, como registros médicos ou bancos de dados, que podem ser analisados para investigar questões específicas relacionadas às doenças raras.

Esses fatores combinados podem contribuir para a predominância de estudos de coorte retrospectivos e observacionais na literatura sobre doenças raras, refletindo as dificuldades e particularidades inerentes à pesquisa nesse campo.

Tabela 2 - Quantidade de publicações por país

Países/Regiões	Nº de publicações	% do total de publicações
Estados Unidos	27	79,42%
Espanha	01	2,94%
França	01	2,94%
Inglaterra	01	2,94%
Japão	01	2,94%
Malásia	01	2,94%
Suécia	01	2,94%
Suíça	01	2,94%

Fonte: Elaborado pelo autor, 2023.

A quantidade de publicações por país descreve o impacto daqueles mais produtivos no tema das doenças raras (Tabela 2). Os Estados Unidos é o país mais influente, com 79,41% do total de publicações. Os demais países (Espanha, França, Inglaterra, Japão, Malásia, Suécia e Suíça) possuem o mesmo número e porcentagem de publicações.

Quanto aos periódicos nos quais as publicações ocorreram, foram identificados 23 periódicos, sendo que destes, apenas 4 apresentaram dois ou mais

documentos publicados. Do total de periódicos, 78% deles tiveram apenas uma publicação sobre o tema. Os periódicos estão detalhados na Tabela 3, com os respectivos fatores de impacto.

Tabela 3 - Principais periódicos em quantidade de publicações

Periódico	Qtd. de Publicações	% de 34	Fator de impacto
Pediatric Pulmonology	08	23,52%	3.1
Journal of Managed Care Speciality Pharmacy	04	11,80%	2.1
American Journal of Health-System Pharmacy	02	5,88%	2.9
Journal of the American Pharmacists Association	02	5,88%	2.1
Scientific Reports	01	2,94%	4.6
Frontiers in Pharmacology	01	2,94%	5.6
PLoS ONE	01	2,94%	3.7
Pharmacy	01	2,94%	2.2
Pharmacotherapy	01	2,94%	4
Pediatric Quality & Safety	01	2,94%	1.1
Multiple Sclerosis and Related Disorders	01	2,94%	3.9
Journal of Pharmacy Practice	01	2,94%	1.3
Journal of Clinical Pharmacy and Therapeutics	01	2,94%	2.5
International Journal of Clinical Pharmacy	01	2,94%	2.3
Healthcare	01	2,94%	2.0
European Journal of Hospital Pharmacy (EJHP)	01	2,94%	1.7
BMC Health Services Research	01	2,94%	2.9

Annals of Pharmacotherapy	01	2,94%	2.9
Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration	01	2,94%	2.8
American Journal of Managed Care	01	2,94%	3.2
American Health and Drug Benefits	01	2,94%	3.1
International Journal of MS Care	01	2,94%	0.5

Fonte: O autor, 2023.

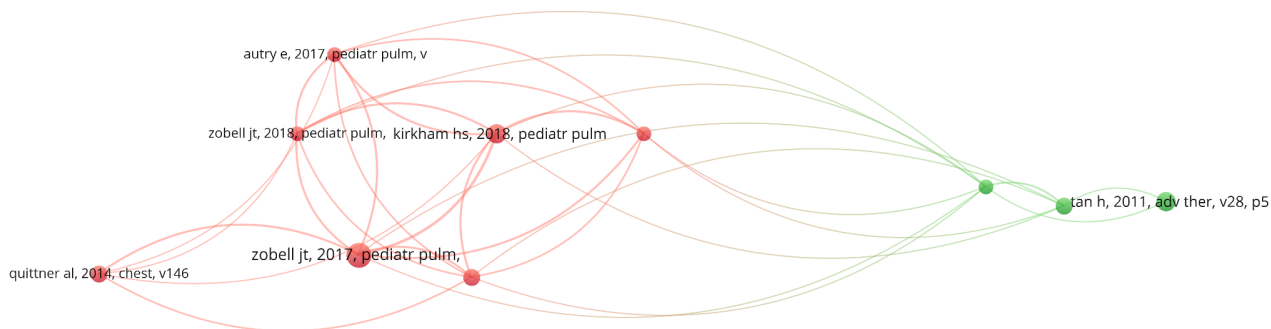
De acordo com a Tabela 3, apenas um periódico se destacou em quantidade de publicações, o *Pediatric Pulmonology*, com 08 publicações, representando 23,52% do total de 34 publicações encontradas. Todos os demais periódicos, tiveram apenas uma a quatro publicações, indicando que, embora o assunto seja relevante, há poucos estudos publicados por periódicos.

Além disso, conforme apresentado na Tabela 3, os periódicos com maior fator de impacto, ou seja, o *Frontiers in Pharmacology*, o *Scientific Reports* e o *Pharmacotherapy*, apresentaram poucas publicações. Por outro lado, o periódico com mais publicações, o *Pediatric Pulmonology*, com 08 estudos publicados, tem um fator de impacto relativamente baixo. Isso sugere que pesquisas sobre esse assunto não têm sido regularmente publicadas em periódicos mais relevantes, o que pode ser dado, principalmente, pela dificuldade na realização de estudos com significância expressiva, mas também pela baixa sistematização e visibilidade dos serviços farmacêuticos.

A Figura 3 apresenta a rede de citações por autores. Como pode-se perceber, poucos autores apresentaram conexões entre si, em termos de citações. Dos 182 autores encontrados apenas 10 autores tiveram estudos conectados por citações. Isso confirma as percepções anteriores de que, mesmo sendo um assunto relevante, com grande impacto nas organizações, o tema tem sido pouco pesquisado e, além disso, poucos pesquisadores têm estudado assuntos próximos ou trabalhado em conjunto ou parcerias na pesquisa sobre o tema. Também é possível perceber a cocitação de dois estudos de um mesmo autor (Zobell), o que categoriza uma autocitação e demonstra que o número de pesquisadores envolvidos na busca por

mensurar o papel do farmacêutico no cuidado de pessoas com doenças raras é muito menor que o ideal.

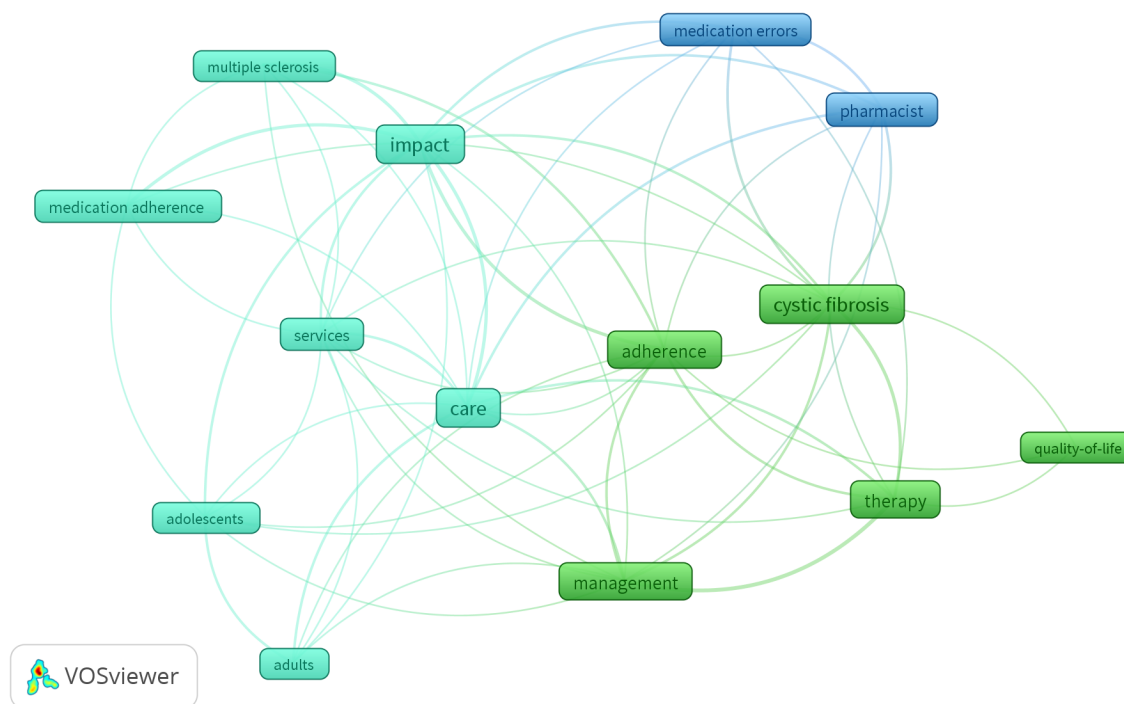
Figura 3 - Rede de citações por autores



Fonte: Elaborado pelo autor através do software VOSviewer, 2023.

As palavras-chave de todos os artigos coletados foram extraídas para conduzir a análise da coincidência de palavras-chave em perspectivas gerais. Ao coletar palavras-chave de todos os 34 artigos no conjunto de dados, os tópicos que recebem a maior parte da atenção e interesse de pesquisadores na área de pesquisa podem ser identificados. Os resultados de visualização produzidos pelo VOSviewer são apresentados nas Figura 4. Para uma análise eficiente, as palavras-chave que não atenderam à frequência de co-ocorrência de três foram excluídas. No geral, 14 termos atingiram esse limite após a exclusão.

Figura 4 - Mapa de palavras-chave por ocorrência

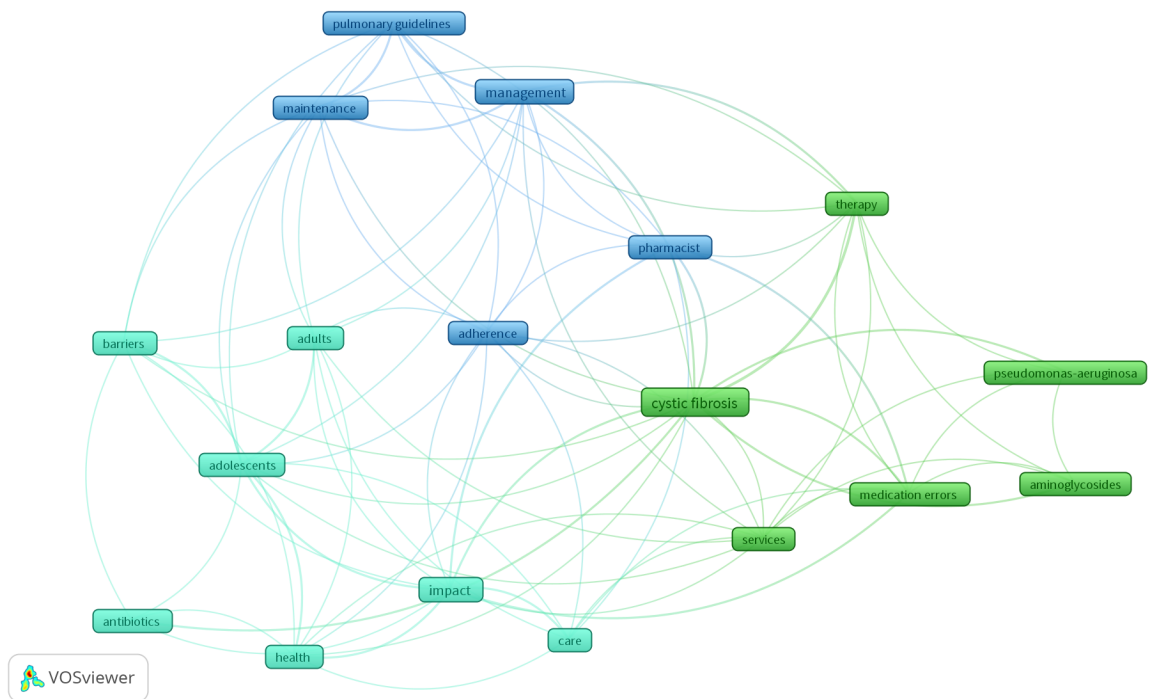


Fonte: Elaborado pelo autor através do software VOSviewer, 2023.

É possível perceber uma ligação entre os termos encontrados com o contexto do tema pesquisado, uma vez que a maioria estão conectados aos termos “*pharmacist*”, “*multiple sclerosis*” e “*cystic fibrosis*”. Palavras-chave como “*care*”, “*medication adherence*”, “*services*” e “*medication errors*” também aparecem no mapa e podem ser consideradas como pertencentes ao tema.

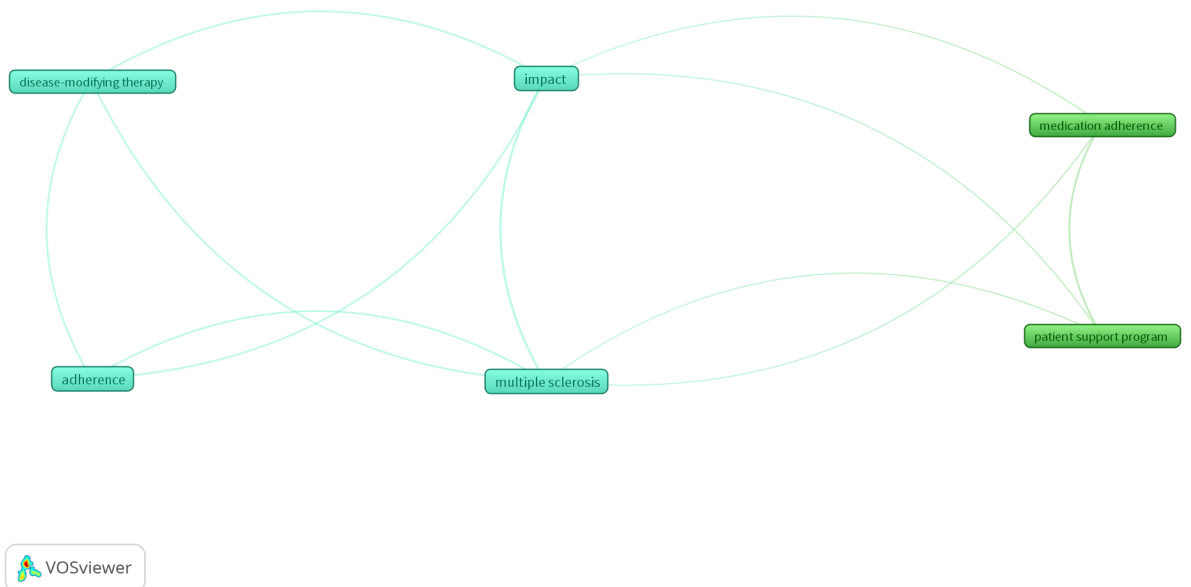
As Figuras 5, 6, 7 e 8 apresentam, respectivamente, o mapa de palavras-chave das doenças raras mais prevalentes nos 34 artigos selecionados: Fibrose Cística, Esclerose Múltipla, Hemofilia e Hipertensão Pulmonar.

Figura 5 - Mapa de palavras-chave por doença rara: Fibrose Cística



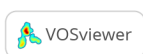
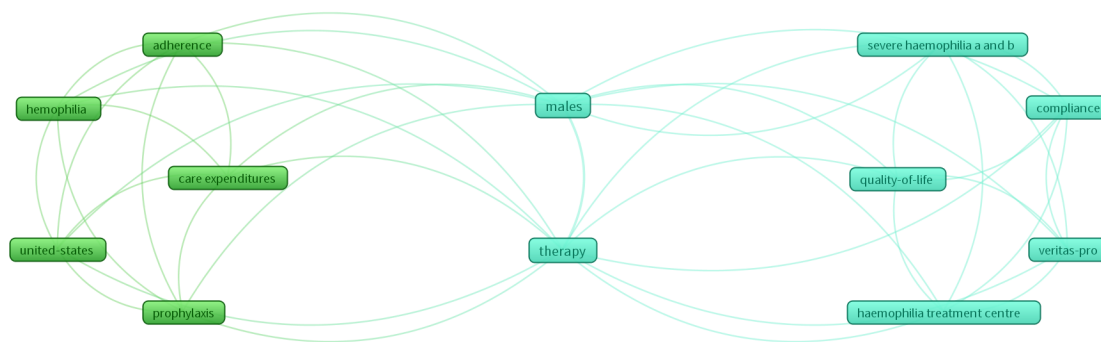
Fonte: Elaborado pelo autor através do software VOSviewer, 2023.

Figura 6 - Mapa de palavras-chave por doença rara: Esclerose Múltipla



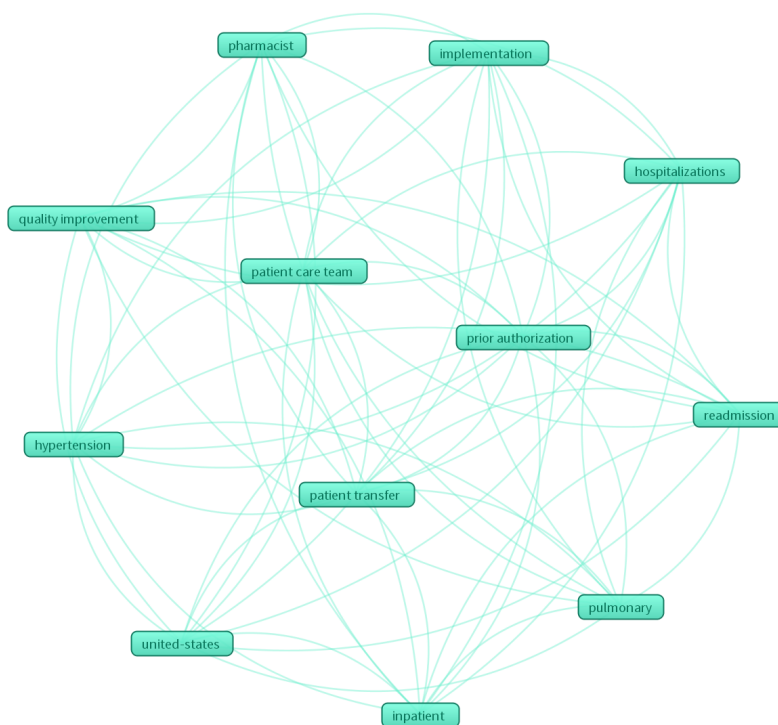
Fonte: Elaborado pelo autor através do software VOSviewer, 2023.

Figura 7 - Mapa de palavras-chave por doença rara: Hemofilia



Fonte: Elaborado pelo autor através do software VOSviewer, 2023.

Figura 8 - Mapa de palavras-chave por doença rara: Hipertensão pulmonar



Fonte: Elaborado pelo autor através do software VOSviewer, 2023.

Três entre os quatro mapas apresentam o termo “*adherence*”, sugerindo que os estudos selecionados sobre Fibrose Cística, Esclerose Múltipla e Hemofilia têm

como um dos focos a adesão do paciente ao tratamento de suas respectivas doenças. O termo “*pharmacist*” apenas aparece em dois mapas, porém nestes, estão conectados de maneira importante a palavras-chave que remetem às atribuições do profissional farmacêutico, como “*patient care team*”, “*inpatient*”, “*quality improvement*”, “*pulmonary guidelines*”, “*management*” e “*medication errors*”. Nota-se também, o aparecimento do termo “*United States*” em dois mapas, devido ao fato de que a maioria dos artigos foram produzidos nos Estados Unidos.

4.1. Discussão

Com base nos resultados encontrados e nas análises realizadas, pode-se verificar que, mesmo diante da relevância do tema atuação do farmacêutico, foram identificadas apenas 34 publicações sobre o assunto, uma quantidade que pode ser considerada pequena, dada a emergência e o número crescente de descobertas e tratamentos disponíveis, principalmente recentes, para doenças raras. A literatura tem, de forma geral, revelado muita importância para o tema das doenças raras, em diversos aspectos do diagnóstico, do desenvolvimento de medicamentos, de terapias e acesso, o que parece não ter sido adequadamente acompanhado pelo desenvolvimento de estudos sobre serviços farmacêuticos neste âmbito. Conforme apresentado na Figura 2, houve um período de vinte e três anos sem nenhuma publicação envolvendo cuidados farmacêuticos em pessoas com algum tipo de doença rara. O *Online Mendelian Inheritance in Man* (OMIM) adiciona anualmente mais de 200 novas doenças à sua base de dados e é essencial que essas fontes de conhecimento sejam regularmente harmonizadas (Haendel *et al.*, 2020), bem como a forma de atuação do profissional farmacêutico que é intrínseco nesse contexto.

Uma revisão de literatura realizada por C. Malaure *et al.*, 2020, sobre as funções e impactos das intervenções farmacêuticas de 1990 até o presente, identificou 2.424 artigos divididos em 100 assuntos (41 atividades farmacêuticas, 30 patologias, 29 programas assistenciais). Do total de artigos, 46,66% são apenas dos Estados Unidos, enquanto Canadá, Austrália, França e Reino Unido somam juntos 22,42%. Essa proporção corrobora com os resultados obtidos, visto que os estudos sobre atuação do farmacêutico em pacientes doenças raras mostraram-se concentrados, sobretudo, nos Estados Unidos, onde também estão a maioria e os principais pesquisadores, periódicos e instituições relacionados ao tema. No entanto, foram encontradas poucas publicações por instituição, além de poucos

pesquisadores e periódicos relevantes ligados ao assunto.

Além disso, verificou-se pouca conexão entre os diversos estudos, pesquisadores e instituições, indicando o desenvolvimento de pesquisas isoladas em assuntos específicos, e poucas contribuições e parcerias entre os autores e instituições. Foram identificadas também poucas palavras-chave relevantes ligadas às doenças raras, dada a extensa quantidade de termos ligados a essa área, o que pode sugerir limitações no escopo e nos assuntos abordados por essas publicações. A palavra-chave “farmacêutico” é pouco utilizada pelos artigos selecionados e, quando os fazem, aparece marginalizada nos mapas.

O papel do farmacêutico é fundamental não apenas no contexto de doenças raras, mas também em diversas áreas da saúde, desempenhando funções vitais que abrangem desde a prevenção até o tratamento de enfermidades comuns e complexas. O estudo e a publicação sobre a atuação do farmacêutico são essenciais para fortalecer a compreensão da sua relevância e impacto na sociedade.

Em relação às doenças raras, os farmacêuticos desempenham um papel crucial na melhoria da qualidade de vida dos pacientes. Eles estão envolvidos no desenvolvimento e na produção de medicamentos específicos para essas condições, muitas vezes enfrentando desafios únicos relacionados à disponibilidade limitada de tratamentos. Seu conhecimento especializado contribui para a identificação, produção e administração de terapias personalizadas, garantindo a eficácia e segurança desses medicamentos, além de fornecer apoio e orientação aos pacientes e suas famílias.

Além disso, no âmbito geral da saúde, o farmacêutico desempenha papéis multifacetados. Na prevenção de doenças, eles estão envolvidos em campanhas de vacinação, orientação sobre hábitos saudáveis e aconselhamento sobre o uso racional de medicamentos. Na assistência farmacêutica, têm a responsabilidade de dispensar medicamentos de acordo com prescrições médicas, assegurando a correta administração e monitoramento dos efeitos dos medicamentos nos pacientes.

No ambiente hospitalar, os farmacêuticos têm uma função crucial na gestão de medicamentos, trabalhando em conjunto com equipes médicas para garantir o fornecimento adequado e seguro de terapias. Além disso, contribuem para a pesquisa clínica, desenvolvendo novas formulações e participando de estudos para aprimorar tratamentos existentes.

A publicação e o estudo sobre o papel do farmacêutico são vitais para destacar a sua importância na saúde pública e na qualidade de vida dos pacientes. Essas pesquisas ajudam a disseminar informações atualizadas sobre novas descobertas, avanços tecnológicos, e melhores práticas na área farmacêutica, garantindo o contínuo desenvolvimento e reconhecimento da profissão. Além disso, promovem a conscientização sobre a diversidade de funções desempenhadas pelos farmacêuticos em diferentes cenários de saúde, reforçando seu papel como profissionais essenciais no cuidado e na promoção da saúde.

É verdade que, em muitos contextos, o papel do farmacêutico não é frequentemente colocado no centro dos debates ou dos estudos, mas sim na periferia em comparação com outros profissionais de saúde. Embora existam estudos sobre farmácia e saúde, muitas vezes eles tendem a focar mais na adesão do paciente ao tratamento, no manejo da doença e na eficácia dos medicamentos, relegando o papel do farmacêutico a um segundo plano.

Essa observação pode ser atribuída a diversos fatores, um dos quais é a histórica ênfase na medicina curativa em detrimento da prevenção e da promoção da saúde. A atuação do farmacêutico muitas vezes é vista como um suporte ao tratamento prescrito pelo médico, e não como uma figura central no cuidado integral ao paciente.

Outro aspecto é a falta de visibilidade do farmacêutico em muitos setores da saúde. Muitas vezes, a percepção pública sobre o papel do farmacêutico é limitada ao atendimento em farmácias comerciais, negligenciando suas habilidades clínicas, seu conhecimento especializado em medicamentos e sua capacidade de oferecer cuidados personalizados.

Além disso, a literatura científica e as pesquisas tendem a se concentrar em áreas específicas da farmácia, como desenvolvimento de novos medicamentos, eficácia terapêutica e farmacologia, deixando de lado os aspectos clínicos e práticos do serviço farmacêutico, incluindo sua atuação na educação do paciente, monitoramento de terapias, prevenção de erros de medicação e promoção do uso racional de medicamentos.

No entanto, é crucial reconhecer a importância do papel do farmacêutico no sistema de saúde. Eles desempenham um papel fundamental na segurança do paciente, na gestão de medicamentos, na prevenção de doenças e na promoção da saúde. Portanto, é necessário um redirecionamento dos estudos e da atenção para

valorizar e destacar as contribuições dos farmacêuticos no cuidado integral ao paciente e na melhoria dos resultados em saúde. É preciso enfatizar a importância de sua presença nos diversos níveis de atenção à saúde, fortalecendo sua atuação não apenas como distribuidores de medicamentos, mas como profissionais de saúde essenciais para a promoção do bem-estar e para a qualidade de vida dos pacientes.

Segundo Dolovich *et al.*, 2018, é revelador que a farmácia, como profissão-chave dos cuidados de saúde, é quase invisível ou inexistente nas iniciativas mais recentes de políticas de saúde. A farmácia tem uma base de evidências estabelecida que apoia os benefícios para a saúde e os custos das atividades farmacêuticas em muitos ambientes, incluindo a comunidade de pessoas com doenças raras.

5. CONCLUSÃO

Esse estudo buscou sistematizar as publicações sobre um assunto considerado atual e relevante, o papel do farmacêutico no contexto das doenças raras. Em se tratando de doenças raras, este grupo de grande e crescente diversidade, compartilham de inúmeras dificuldades, entre elas, a incerteza na definição de atividades e intervenções realizadas por profissionais da saúde. O farmacêutico tem função fundamental no acompanhamento destes pacientes e deve estar atualizado sobre as novas tecnologias em desenvolvimento em seu campo de atuação para que seja garantido o melhor atendimento a pacientes diagnosticados com doenças raras.

A contribuição global em pesquisas científicas trouxe consigo a necessidade de investigar sinais de propensão à evolução de interesse por temas, a fim de facilitar a contribuição de novas pesquisas e diminuir a duplicidade de estudos. Mesmo assim, os resultados desse estudo apontaram o desenvolvimento de poucas pesquisas sobre o tema, com pouca relação entre os assuntos pesquisados e entre os pesquisadores e instituições, além de sugerir que os pesquisadores não têm permanecido, de forma constante, no estudo sobre o tema.

Conclui-se que o tema atuação do profissional farmacêutico no contexto das doenças raras não foi contemplado, até o momento, por muitos estudos aprofundados e sistemáticos no âmbito acadêmico-científico, muito embora desperte interesse de pesquisa eventual.

Destarte, entende-se a importância de uma busca por atualizações no que diz

respeito à intervenções realizadas por farmacêuticos em pacientes com doenças raras. Com esta análise bibliométrica, foi possível obter informações sobre o progresso de estudos que abordam o tema para que, futuramente, melhores conhecimentos e metodologias sejam adotadas nas atividades relacionadas ao farmacêutico.

REFERÊNCIAS

- CUNICO, C.; LEITE, S. The role of pharmacists in the context of rare diseases: a scoping review protocol. **BMJ Open**, 2023
- FUDGE, R. P.; VLASSES, P. H. Third-party reimbursement for pharmacist instruction about antihemophilic factor. **American Journal of Hospital Pharmacy**, v. 34, n. 8, p. 831–834, 1 ago. 1977.
- RAMSTROM, H. et al. Pharmaceutical intervention in the care of cystic fibrosis patients. **Journal of Clinical Pharmacy and Therapeutics**, v. 25, n. 6, p. 427–434, dez. 2000.
- STOCKL, K. M. et al. Improving patient self-management of multiple sclerosis through a disease therapy management program. **The American Journal of Managed Care**, v. 16, n. 2, p. 139–144, 1 fev. 2010.
- CIES, J. J.; VARLOTTA, L. Clinical pharmacist impact on care, length of stay, and cost in pediatric cystic fibrosis (CF) patients. **Pediatric Pulmonology**, v. 48, n. 12, p. 1190–1194, 31 dez. 2012.
- JEFFERIES, K. A.; BROMBERG, M. B. The role of a clinical pharmacist in a multidisciplinary amyotrophic lateral sclerosis clinic. **Amyotrophic Lateral Sclerosis**, v. 13, n. 2, p. 233–236, 31 jan. 2012.
- SÁNCHEZ, T. et al. Results of the implementation of a pharmaceutical care programme for patients with multiple sclerosis. **European Journal of Hospital Pharmacy**, v. 21, n. 4, p. 248–250, 1 ago. 2014.
- TANG, J. et al. Effects of Specialty Pharmacy Care on Health Outcomes in Multiple Sclerosis. **American Health & Drug Benefits**, v. 9, n. 8, p. 420–429, 1 nov. 2016.
- HAN, J. et al. Impact of a Clinical Pharmacy Service on the Management of Patients in a Sickle Cell Disease Outpatient Center. Pharmacotherapy: **The Journal of Human Pharmacology and Drug Therapy**, v. 36, n. 11, p. 1166–1172, 3 out. 2016.
- ZOBELL, J. T. et al. Impact of pharmacy services on cystic fibrosis medication adherence. **Pediatric Pulmonology**, v. 52, n. 8, p. 1006–1012, 13 jun. 2017.
- SHAY, B. et al. Effect of a Pharmacist-Driven Monitoring Program and Electronic Health Record on Bleeding Log Completeness and Documentation. **Journal of Managed Care & Specialty Pharmacy**, v. 24, n. 10, p. 1034–1039, out. 2018.
- LOUIE, J. et al. Evaluation of Home Medication Reconciliation by Clinical Pharmacists for Adult and Pediatric Cystic Fibrosis Patients. **Pharmacy**, v. 6, n. 3, p. 91, 23 ago. 2018.
- KIRKHAM, H. S. et al. Outcome evaluation of a pharmacy-based therapy management

program for patients with cystic fibrosis. **Pediatric Pulmonology**, v. 53, n. 6, p. 720–727, 7 mar. 2018.

GROENEWEG, M. et al. One-Year Outcomes of an Integrated Multiple Sclerosis Disease Management Program. 25 abr. 2018.

YOUNG, D. C. et al. Patients and families experience with pharmacist care at cystic fibrosis foundation accredited clinics. **Pediatric Pulmonology**, 7 maio 2019.

WRIGHT, B. A. et al. Impact of pharmacy services on cystic fibrosis transmembrane conductance regulator modulator prescribing at a pediatric cystic fibrosis center. **Pediatric Pulmonology**, v. 54, n. 10, p. 1591–1595, 1 out. 2019.

SHAH, N. B. et al. High rates of medication adherence in patients with pulmonary arterial hypertension: An integrated specialty pharmacy approach. **PLOS ONE**, v. 14, n. 6, p. e0217798, 6 jun. 2019.

MERINO SANJUÁN, M. et al. Quality Improvement Project to Evaluate Discharge Prescriptions in Children With Cystic Fibrosis. **Pediatric Quality & Safety**, v. 4, n. 5, p. e208, set. 2019.

BOURDIN, A. et al. Promoting transitions of care, safety, and medication adherence for patients taking fingolimod in community pharmacies. **American Journal of Health-System Pharmacy**, v. 76, n. 15, p. 1150–1157, 15 jun. 2019.

MATTHIEU ROUSTIT et al. Evaluation of a collaborative care program for pulmonary hypertension patients: a multicenter randomized trial. **Int J Clin Pharm**, v. 42, n. 4, p. 1128–1138, 21 maio 2020.

BOURDIN, A. et al. Satisfaction and experiences of patients taking fingolimod and involved in a pharmacy-based patient support program in Switzerland — a qualitative study. **BMC Health Services Research**, v. 20, n. 1, 14 maio 2020.

BANKS, A. M. et al. Adherence to Disease-Modifying Therapies at a Multiple Sclerosis Clinic: The Role of the Specialty Pharmacist. **Journal of Pharmacy Practice**, v. 33, n. 5, p. 605–611, 30 jan. 2019.

SATSUMA, Y. et al. Effectiveness of Pharmacist-Physician Collaborative Management for Patients With Idiopathic Pulmonary Fibrosis Receiving Pirfenidone. **Frontiers in Pharmacology**, v. 11, p. 529654, 2020.

AMBER LANAE MARTIROSOV et al. Improving transitions of care for critically ill adult patients on pulmonary arterial hypertension medications. **Am J Health Syst Pharm**, 4 jun. 2020.

MOKHTAR, F. M.; SATHAR, J.; HURI, H. Z. Medication Adherence for Haemophilia Patients: Outcome of Prophylaxis Treatment Intervention. **Healthcare**, v. 9, n. 12, p. 1702, 8 dez. 2021.

BOURDIN, A. et al. Longitudinal analysis of safety and medication adherence of patients in the Fingolimod patient support program: a real-world observational study. **Scientific Reports**, v. 11, n. 1, 18 fev. 2021.

ABRAHAM, O. et al. Characterizing medication management and the role of pharmacists in caring for people living with cystic fibrosis: A work system approach. **Journal of the American Pharmacists Association**, abr. 2021.

WARDA, N.; ROTOLO, S. M. Virtual medication tours with a pharmacist as part of a cystic fibrosis telehealth visit. **Journal of the American Pharmacists Association**, v. 61, n. 5, p. e119–e125, set. 2021.

MAY, A.; MORGAN, O.; QUAIROLI, K. Incorporation and Impact of a Clinical Pharmacist in a Hospital-Based Neurology Clinic Treating Multiple Sclerosis Patients. **International Journal of MS Care**, 14 fev. 2020.

BURRUS, T. E.; VOGT, H.; PETTIT, R. S. Impact of a pharmacy technician and pharmacist on time to inhaled tobramycin therapy in a pediatric cystic fibrosis clinic. **Pediatric Pulmonology**, v. 56, n. 9, p. 2861–2867, 1 set. 2021.

RODER, L. et al. Impact of pharmacy services on time to elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor initiation. **Journal of Managed Care & Specialty Pharmacy**, v. 28, n. 9, p. 989–996, 1 set. 2022.

PARISH, P. C. et al. Evaluation of Pharmacist Impact on Patients Initiating Eculizumab for Atypical Hemolytic Uremic Syndrome in the Inpatient Setting. **The Annals of Pharmacotherapy**, v. 57, n. 4, p. 506–507, 1 abr. 2023.

KOZLICKI, M. Z. et al. A cross-sectional analysis of persistence to disease-modifying therapies in treatment naïve and experienced patients with relapsing multiple sclerosis at a health-system specialty pharmacy. **Multiple Sclerosis and Related Disorders**, v. 63, p. 103860, 1 jul. 2022.

MCKINZIE, C. J. et al. Pharmacist-administered audiology screening for pediatric cystic fibrosis patients exposed to high-dose aminoglycosides: A pilot study. **Pediatric Pulmonology**, v. 57, n. 7, p. 1814–1817, 1 jul. 2022.

ZOBELL, J. T.; COLLINGRIDGE, D. S.; ASFOUR, F. Impact of pharmacy services on cystic fibrosis medication adherence: Update. **Pediatric Pulmonology**, v. 53, n. 6, p. 694–695, 6 abr. 2018.

RICHTER, T.; NESTLER-PARR, S.; BABELA, R.; KHAN Z.M.; TESORO, T.; MOLSSEN, E. et al. International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research Rare Disease Special Interest Group. Rare Disease Terminology and Definitions–A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. **Value Health**, v. 18, n. suppl 6, p. 906-914, 2015.

WAKAP, N.S.; LAMBERT, D.M.; OLRYS, A.; RODWELL, C.; GUEYDAN, C.; LANNEAU,

V. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. **Eur J Hum Genet**, v. 28, n. suppl 2, p. 165-173, 2020.

LUZ, G.S.; SILVA, M.R.S.; DEMONTIGNY, F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta Paul Enferm**, v. 28, n. suppl 5, p. 395-400, 2015.

CREMERS, S.; ARONSON, J.K. Drugs for rare disorders. **Br J Clin Pharmacol**, v. 83, p. 1607–1613, 2017.

COATES, V.; FAROOQUE, M.; KLAVANS, R.; LAPID, K.; LINSTONE, H. A.; PISTORIUS, C.; PORTER, A. L. On the Future of Technological Forecasting. **North Holland: Elsevier Science**, 2001.

DAIM, T.U.; RUEDA, G.R.; MARTIN, H.T. **Technology forecasting using bibliometric analysis and system dynamics**. 2005. Disponível em: <http://ieeexplore.ieee.org/stamp/stamp.jsp?tp=&arnumber=1509681&isnumber=32329>. Acesso em: 20 nov. 2022.

MORGAN, S.G.; BATHULA, H.S.; MOON, S. Pricing of pharmaceuticals is becoming a major challenge for health systems. **BMJ**, v. 368, 2020.

CARDELLACH, F.; RIBES, A. Medicina interna y enfermedades raras. Transición niño-adulto. **Arbor**, v. 194, 2018.

World Health Organization. **Executive Board. EB148/9**. Expanding access to effective treatments for cancer and rare and orphan diseases, including medicines, vaccines, medical devices, diagnostics, assistive products, cell- and gene-based therapies and other health technologies; and improving the transparency of markets for medicines, vaccines, and other health products. Disponível em: https://apps.who.int/gb/e/e_eb148.html. Acesso em: 18 nov. 2022.

HAENDEL, M.; VASILEVSKY, N.; UNNI, D.; BOLOGA, C.; HARRIS, N.; REHM, H. et al. How many rare diseases are there? **Nat. Rev. Drug Discov**, v.19, p. 77-79, 2020.

DOLOVICH, L.; AUSTIN, Z.; WAITE, N. et al. Pharmacy in the 21st century: enhancing the impact of the profession of pharmacy on people's lives in the context of health care trends, evidence and policies. **Can Pharm J**, v. 152, n. suppl 1, p. 45-53, 2018.

MALAURE, C. et al. Rôles et impacts des interventions pharmaceutiques de 1990 à nos jours : revue de littérature et perspective de recherche. **Annales Pharmaceutiques Françaises**, v. 78, n. 1, p. 58–69, jan. 2020.

Joanna Briggs Institute. Manual. Chapter 11: Scoping Review. Disponível em: <https://jbi-global-wiki.refined.site/space/MANUAL/4687342/Chapter+11%3A+Scoping+reviews>. Acesso em: 20 nov. 2022.

BRASIL. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. **Relatório de**

Recomendação nº 142: Priorização de protocolos e diretrizes terapêuticas para atenção integral às pessoas com doenças raras. Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2015/Relatrio_PCDT_DoenasRaras_CP_FINAL_142_2015.pdf. Acesso em: 20 nov. 2022.

BRASIL. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. **Recomendações da CONITEC.** Disponível em: <http://conitec.gov.br/recomendacoes-sobre-as-tecnologias-avaliadas-2021>. Acesso em: 21 nov. 2022.

BRASIL. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. **Protocolos e Diretrizes.** Disponível em: <http://conitec.gov.br/index.php/protocolos-e-diretrizes>. Acesso em: 23 nov. 2022.

The National Institute for Health and Care Excellence. **Guidance: Highly Specialised Technology.** Disponível em: <https://www.nice.org.uk/guidance/published?ndt=Guidance&ndt=Quality+standard&ngt=Highly+specialised+technologies+guidance>. Acesso em: 23 nov. 2022.

BYRNE, N.; TURNER, J.; MARRON, R.; LAMBERT, DM.; MURPHY, DN. et al. The role of primary care in management of rare diseases in Ireland. **Ir J Med Sci**, v. 189, n. suppl 3, p. 771-776, ago. 2020.

YANG, G.; CINTINA, I.; PARISER, A. et al. The national economic burden of rare disease in the United States in 2019. **Orphanet J Rare Dis**, v. 17, p.163, 2022.

HE, J.; KANG, Q.; HU, J.; SONG, P.; JIN, C. China has officially released its first national list of rare diseases. **Intractable & Rare Diseases Research**, v. 7, n. suppl 2, p.145-147, 2018.

Orphanet. **Inventory, classification and encyclopaedia of rare diseases, with genes involved.** Disponível em: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=EN>. Acesso em: 24 nov. 2022

YOSHIDA, N.D. Análise Bibliométrica: um estudo aplicado à previsão tecnológica. **Future Studies Research Journal**, v. 2, n. 1, p. 52-84, 2010.

United States. FDA. Rare Diseases at FDA. Disponível em: <https://www.fda.gov/patients/rare-diseases-fda>. Acesso em: 31 out. 2023.

VAN ECK, N. J.; WALTMAN, L. Software survey: VOSviewer, a computer program for bibliometric mapping. **Scientometrics**, v. 84, p. 523–538, 2010.

EL MASRI, J.; EL HAGE, S.; AKOUM, A.; AWALIDA, I.; KOURANI, F.; CHANBOUR, H.; SALAMEH, P. Contribution of Arab countries to Behçet disease research: a PubMed-based bibliometric and altmetric analysis. **Rheumatol Int**, v. 42, n. 1, p. 133-140, jan. 2022. DOI: 10.1007/s00296-021-04990-5

SUN, G.; DONG, D.; DONG, Z.; ZHANG, Q.; FANG, H.; WANG, C.; ZHANG, S.; WU, S.; DONG, Y.; WAN, Y. Drug repositioning: A bibliometric analysis. **Front Pharmacol**, v. 13,

2022. DOI: 10.3389/fphar.2022.974849.

XU, M.; LI, G.; LI, J.; XIONG, H.; HE, S. Pharmacovigilance for rare diseases: a bibliometrics and knowledge-map analysis based on web of science. **Orphanet J Rare Dis**, v. 18, 2023. DOI: 10.1186/s13023-023-02915-y.

**APÊNDICE 1 - DOENÇAS RARAS OU GRUPOS DE DISTÚRBIOS E OS SINÔNIMOS CONSIDERADOS
NESTE ESTUDO BIBLIOMÉTRICO.**

Rare Diseases / Group of Disorders and Synonyms
Rare Inborn Errors of Metabolism
IEMs
Inherited Metabolic Diseases
22q11.2 Deletion Syndrome
DiGeorge Syndrome
Absence of Corpus Callosum
Agenesis of Corpus Callosum
Hypoplasia of The Corpus Callosum
Acromegaly
Porphyria
Porphyrias
Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome
POTS
Primary Adrenocortical Insufficiency
Adrenal Insufficiency
Addison Disease
X-linked Adrenoleukodystrophy
Adrenoleukodystrophy
Alexander Disease
Ataxia
Ataxias
Friedreich Ataxia
Alport Syndrome

Amyloidosis
Amyotrophic Lateral Sclerosis
Motor neuron disease
Angelman Syndrome
Ankylosing Spondylitis
Anca Vasculitis
Neutropenia
Urea Cycle Disorder
Arginase Deficiency
Fibromuscular Dysplasia
Atypical Haemolytic Uraemic Syndrome
Atypical Hemolytic Uremic Syndrome
Autoimmune Encephalitis
Neuronal Ceroid Lipofuscinosis
Batten Disease
Becker Muscular Dystrophy
Vestibular Disorder
Bilateral Vestibular Loss
Biotinidase Deficiency
Pemphigoid
Sarcoidosis
Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy
CADASIL
Charcot-Marie-Tooth
Congenital Adrenal Hyperplasia
Congenital hyperinsulinism

Congenital Hyperinsulinemic Hypoglycemia
Cystic Fibrosis
Dermatomyositis
Inclusion Body Myositis
Polymyositis
Desmoid Tumor
Scleroderma
Systemic Sclerosis
Dravet Syndrome
Duchenne Muscular Dystrophy
Epidermolysis Bullosa
Erdheim Chester Disease
Fabry
Familial Chylomicronaemia Syndrome
Familial Chylomicronemia Syndrome
Familial Hypercholesterolemia
Homozygous Hypercholesterolemia
Fragile X
Gaucher
Myasthenia gravis
Generalized Lymphatic Anomaly
Gorham-Stout Disease
Lymphangiomas
Glycogen Storage Disease Type II
Pompe
Guillain-Barre Syndrome

Haemophilia
Hereditary Angioedema
Ichthyosis
Hereditary Spastic Paraplegia
Hunter Syndrome
Mucopolysaccharidosis type 2
Mucopolysaccharidosis type II
Huntington Disease
Ehlers-Danlos syndrome
Hurler Syndrome
Mucopolysaccharidosis Type 1
Mucopolysaccharidosis Type I
Hypoparathyroidism
Hypophosphatasia
Idiopathic Hypogonadotropic Hypogonadism
Kallmann Syndrome
Idiopathic Pulmonary Arterial Hypertension
Idiopathic Pulmonary Hypertension
Idiopathic Thrombocytopenia Purpura
Idiopathic Pulmonary Fibrosis
Kennedy Disease
Spinal and Bulbar Muscular Atrophy
Spinal Muscular Atrophy
Congenital Muscular Dystrophy
Lipodystrophy
Long Chain 3-hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency

LCHAD
Lymphangi leiomyomatosis
Marfan Syndrome
Mastocytosis
Mccune-Albright Syndrome
Methylmalonic Acidemia
Carnitine deficiency
Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency
MCAD
Mitochondrial Metabolism Disorder
Mucopolysaccharidosis Type VI
Mucopolysaccharidosis Type VII
Mucopolysaccharidosis Type 4A
Morquio
Mucopolysaccharidosis Type IV A
Multifocal Motor Neuropathy
Glutaric Acidemia
Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency
Multiple Sclerosis
Multiple Sulfatase Deficiency
lysosomal storage disorder
Multiple System Atrophy
Myasthenia Gravis
Myotonic Dystrophy
X-Linked Myotubular Myopathy
Myotubular Myopathy

Idiopathic Hypersomnia
Primary Hypersomnia
Narcolepsy
Neurofibromatosis 1
Neurofibromatosis type 1
Neuromyelitis Optica
Niemann-Pick Disease type C
Nontuberculous Mycobacteria
Noonan Syndrome
Ohtahara Syndrome
Stxbp1 Encephalopathy With Epilepsy
Osteogenesis Imperfecta
Paraneoplastic Pemphigus
Pemphigus Vulgaris
Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria
Phelan-Mcdermid Syndrome
22Q13
Phenylketonuria
Pompe
Prader-Willi Syndrome
Primary Biliary Cholangitis
Primary Immunodeficiency
Primary Lymphedema
Dystonia 27
Progressive Familial Intrahepatic Cholestasis
Qt Syndrome

Pseudo Hurler Polydystrophy
Mucopolipidosis
Retinitis Pigmentosa
Mucopolysaccharidosis III
Sanfilippo Syndrome
Sickle Cell Disease
Peroxisomal Biogenesis Disorder
Zellweger Spectrum Disorder
Hyperphenylalaninemia
Tetrahydrobiopterin Deficiency
Tuberous Sclerosis Complex
Turner Syndrome
Leukodystrophy
Williams Syndrome
Wilson Disease
Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia