



UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA
CENTRO DE CIÊNCIAS MÉDICAS
MESTRADO PROFISSIONAL EM SAÚDE DA FAMÍLIA - PROFSAÚDE

VERIANA MÁRCIA DA NÓBREGA

**Desafios no cuidado de pessoas com erros inatos da imunidade: itinerários
terapêuticos e impactos na família**

JOÃO PESSOA
2024

VERIANA MÁRCIA DA NÓBREGA

**Desafios no cuidado de pessoas com erros inatos da imunidade: itinerários
terapêuticos e impactos na família**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Saúde da Família em Rede Nacional (PROFSAÚDE) como parte dos requisitos para a obtenção do título de Mestre em Saúde da Família.

Linha de pesquisa: atenção integral aos ciclos da vida e grupos vulneráveis.

Orientadora: Prof.^a Dr.^a Valderez Araújo de Lima Ramos

JOÃO PESSOA

2024

Catálogo na publicação
Seção de Catalogação e Classificação

N754d Nobrega, Veriana Marcia da.

Desafios no cuidado de pessoas com erros inatos da imunidade :
itinerários terapêuticos e impactos na família / Veriana Marcia da
Nobrega. - João Pessoa, 2024.
106 f. : il.

Orientação: Valderéz Araújo de Lima Ramos.
Dissertação (Mestrado) - UFPB/CCM.

1. Imunidade. 2. Infecção. 3. Itinerário terapêutico. I. Ramos,
Valderéz Araújo de Lima. II. Título.

UFPB/BC

CDU 612.017(043)

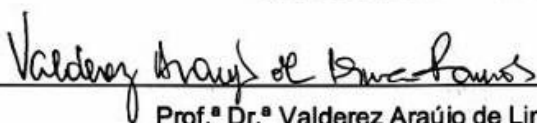
VERIANA MÁRCIA DA NÓBREGA

**Desafios no cuidado de pacientes com erros inatos da imunidade: itinerários
terapêuticos e impactos na família**

Dissertação apresentada ao Programa de Mestrado em Saúde da Família
(PROFSAÚDE) - Universidade Federal da Paraíba para obtenção do título de mestre
em saúde coletiva, área de concentração de saúde da família.

Aprovada em 09 de Dezembro de 2024

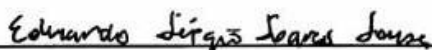
BANCA EXAMINADORA



Prof.ª Dr.ª Valderéz Araújo de Lima Ramos

Presidente da comissão (Orientadora)

Mestrado Profissional em Saúde da Família - PROFSAÚDE
Centro de Ciências Médicas – Universidade Federal da Paraíba



Prof. Dr. Eduardo Sérgio Soares Sousa

Avaliador interno

Mestrado Profissional em Saúde da Família - PROFSAÚDE
Centro de Ciências Médicas – Universidade Federal da Paraíba



Prof.ª Dr.ª Karina Carvalho Donis

Avaliadora externa

Departamento de Pediatria e Genética
Centro de Ciências Médicas – Universidade Federal da Paraíba

Dedico este trabalho aos meus pais que ensinaram a amar, perdoar e perseverar. Atitudes fundamentais para percorrer os caminhos da vida.

AGRADECIMENTOS

À Trindade Santa por proporcionar os dons necessários para realização desta missão.

Aos meus familiares pelo suporte diário e amor incondicional, especialmente Bruna Medeiros da Nóbrega por carinhosamente participar deste estudo.

À minha orientadora Prof.^a Dr.^a Valderez Araújo de Lima Ramos pela presença constante e enriquecedora em todas as etapas desse trabalho. A você, Val, serei eternamente grata pela amizade e dedicação nessa caminhada.

Aos Profs. Drs. Eduardo Sérgio Soares Sousa (pelo incentivo), Rilva Lopes de Sousa-Muñoz, Márcia Regina Piuvezam (pelas orientações) e André Luís Bonifácio de Carvalho (pelo acolhimento) nas unidades básicas de saúde e na sala de aula, elementos fundamentais para o engrandecimento desse projeto.

Ao Prof. Dr. Henrique Gil da Silva Nunesmaia pelas orientações e conselhos.

Aos colegas do mestrado pela amizade e compartilhamento de saberes essenciais para finalizar essa jornada.

Aos colaboradores e médicos imunologistas Raiff de França Vasconcelos por ceder gentilmente seus pacientes para participar desta pesquisa e Renata de Cerqueira Paes Corrêa Lima por enaltecer este estudo.

Aos profissionais de saúde das salas de infusão de imunobiológicos do Hospital Universitário Lauro Wanderley, especialmente Kátia Cenira da Silva Andrade pela atenção e presteza.

Aos pacientes pela disponibilidade e riqueza de informações.

RESUMO

Introdução: Erros inatos da imunidade (EII) são causados por alterações na imunidade, expressas por infecções, alergias, neoplasias, manifestações autoimunes e inflamatórias. A ocorrência mundial aproxima-se de 1:1200, sendo no Brasil ainda desconhecida. Os EII formam um grupo heterogêneo de 485 doenças, algumas ultrarraras e outras, mais frequentes. **Objetivos:** analisar as trajetórias das pessoas com EII em busca do diagnóstico e tratamento na rede de assistência à saúde até um hospital universitário, abordar as alternativas do cuidado e os impactos na família. **Métodos:** pesquisa qualitativa, descritiva e exploratória, em que foram realizadas entrevistas gravadas com pessoas com EII em um hospital universitário. As narrativas foram interpretadas pela análise de conteúdo e baseadas nos referenciais teóricos: Itinerários Terapêuticos e EII. **Resultados:** a amostra resultou em 7 pessoas, sendo 4 homens e 3 mulheres, a idade ao iniciar o tratamento variou de 6,9 a 30 anos. As narrativas evidenciaram 4 categorias temáticas: “os desafios em conviver com sintomas”, destacando-se a tosse; “a busca do cuidado na rede de assistência saúde”, revelando atraso no diagnóstico entre 6 a 29 anos; “as alternativas do cuidado” marcadas pela espiritualidade e “os impactos da doença na família” resultando em instabilidade emocional e financeira. As pessoas relataram várias infecções, sendo mais frequentes as sinusites e pneumonias. Nesse contexto, como produto técnico tecnológico formulou-se o projeto: “rodas de conversas entre profissionais da atenção primária à saúde sobre erros inatos da imunidade”. O objetivo foi compartilhar experiências, promover posturas ativas e reflexivas, além de divulgar o tema na atenção primária à saúde. **Considerações finais:** as trajetórias das pessoas com EII revelaram vários acessos ao sistema de saúde, sucessivas internações, cuidado inadequado e diagnóstico tardio. Os achados deste estudo podem contribuir para alertar os profissionais de saúde sobre os EII, favorecendo o diagnóstico e o tratamento precoces. Este Trabalho de Conclusão de Mestrado foi fruto do Programa de Pós-graduação *stricto sensu* Mestrado Profissional em Saúde da Família (PROFSAÚDE).

Palavras-chave: infecção; imunidade; itinerário terapêutico.

ABSTRACT

Introduction: Inborn errors of immunity (IEI) are caused by changes in immunity, expressed by infections, allergies, neoplasms, autoimmune and inflammatory manifestations. The worldwide occurrence is close to 1:1200, and in Brazil it is still unknown. IEI form a heterogeneous group of 485 diseases, some ultra-rare and others more frequent. **Objectives:** to analyze the trajectories of people with IEI in search of diagnosis and treatment in the health care network to a university hospital, to address the care alternatives and the impacts on the family. **Methods:** qualitative, descriptive and exploratory research, in which recorded interviews were conducted with patients with IEI in a university hospital. The narratives were interpreted by content analysis and based on the theoretical frameworks: Therapeutic Itineraries and IEI. **Results:** the sample resulted in 7 patients, four were men and three were women and the age at the beginning of treatment ranged from 6.9 to 30 years. The narratives showed 4 thematic categories: "the challenges in living with symptoms", especially cough; "the search for care in the health care network", revealing a delay in diagnosis between 6 and 29 years; "the alternatives of care" marked by spirituality and "the impacts of the disease on the family" resulting in emotional and financial instability. The patients reported several infections, the most frequent being sinusitis and pneumonia. In this sense, as a technological technical product, the project of conversation circles among primary health care professionals about inborn errors of immunity was formulated. The objective is to share experiences and knowledge among health workers, promote active and reflective attitudes, facilitating the multiplication of knowledge in primary health care about inborn errors of immunity. **Final considerations:** the trajectories of people with IEI revealed several accesses to the health system, successive hospitalizations, inadequate care, and late diagnosis. These findings may contribute to alerting health professionals to suspect IEI, favoring early diagnosis and treatment. This Master's Conclusion Work is the result of the stricto sensu Graduate Program Professional Master's Degree in Family Health (PROFSAÚDE).

Keywords: immunity, infection, therapeutic itineraries.

LISTA DE SIGLAS

ANVISA	Agência Nacional de Vigilância Sanitária
ASBAI	Associação Brasileira de Alergia e Imunologia
APS	Atenção Primária à Saúde
BCG	Bacilo Calmette-Guérin
BRAGID	Grupo Brasileiro de Imunodeficiência
CCM	Centro de Ciências Médicas
CEP	Comitê de Ética e Pesquisa
CNS	Conselho Nacional de Saúde
DHR	1,2,3-diidro-rodamina
DR	Doenças Raras
EII	Erros inatos da imunidade
FUNAD	Fundação Centro Integrado de Apoio à Pessoa com Deficiência
HU	Hospital Universitário
HULW	Hospital Universitário Lauro Wanderley
KRECS	<i>Kappa- deleting excision circles</i>
ICG	Imunodeficiência Combinada Grave
IFN	Interferon
IL	Interleucina
IPEX	<i>Immune dysregulation, polyendocrinopathy, enteropathy, X-linked</i>
IT	Itinerários Terapêutico
NBT	Nitrobluetetrazolium
ODS	Objetivos de Desenvolvimento Sustentável
OMS	Organização Mundial de Saúde
ONU	Organização das Nações Unidas
PB	Paraíba
PNAI-PDR	Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras
PROFSAÚDE	Mestrado Profissional em Saúde da Família
RAS	Rede de Assistência à Saúde
RARAS	Rede Nacional de Doenças Raras
SUS	Sistema Único de Saúde
TALE	Termo de Assentimento Livre e Esclarecido

TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
TCM	Trabalho de Conclusão do Mestrado
TCTH	Transplante de células tronco hematopoiéticas
TRECS	<i>T- cell receptor excision circles</i>
UFPB	Universidade Federal da Paraíba
UTI	Unidade de Terapia Intensiva
VOP	Vacina Oral Contra Poliomielite
VIP	Vacina Inativada Contra Poliomielite

SUMÁRIO

CAPÍTULO 1

1 INTRODUÇÃO	11
2 JUSTIFICATIVA	12
3 OBJETIVOS	14
3.1 Objetivos do artigo original	14
3.2 Objetivos do produto técnico tecnológico	15
4 REVISÃO DE LITERATURA	15
4.1 Visão geral sobre os erros inatos da imunidade	15
4.2 Classificação dos erros inatos da imunidade	16
4.3 Manifestações clínicas	16
4.4 Diagnóstico	20
4.5 Tratamento	26
4.6 Papel da atenção primária à saúde no cuidado das pessoas com erros inatos da imunidade	31
4.7 Centros de referências para doenças raras no Brasil	33
4.8 Políticas públicas para doenças raras	34
4.9 Itinerários terapêuticos nas doenças raras	36
5 METODOLOGIA	38
5.1 Metodologia do artigo original	38
5.2 Metodologia do produto técnico tecnológico	43

CAPÍTULO 2

Artigo original – Desafios no cuidado de pessoas com erros inatos da imunidade: itinerários terapêuticos e impactos na família	48
--	----

CAPÍTULO 3

Produto técnico tecnológico – Roda de conversa entre profissionais da atenção primária à saúde sobre erros inatos da imunidade	67
--	----

CAPÍTULO 4

Considerações finais	76
Referências	79
Apêndice A – Instrumento de pesquisa: roteiro da entrevista	86
Apêndice B – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE)	87
Apêndice C – Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (TALE)	89
Anexo A – Narrativas dos pacientes	91
Anexo B – Submissão do artigo original à revista	100
Anexo C – Parecer consubstanciado do CEP	101

CAPÍTULO 1

1 INTRODUÇÃO

Os erros inatos da imunidade (EII) são doenças genéticas causadas por alterações na imunidade inata e adaptativa, expressas por infecções recorrentes ou crônicas, alergias, neoplasias, manifestações autoimunes e inflamatórias. Cerca de 70 a 90% dos pacientes ainda não foram diagnosticados no mundo, embora observe-se avanços nos últimos anos (Meyts *et al.*, 2021).

Essas entidades constituem um grupo heterogêneo de 485 doenças, algumas ultrarraras e outras, mais comuns. Atualmente, a ocorrência mundial aproxima-se de 1:1200 (ASBAI, 2023), embora de um modo geral, ainda são consideradas doenças raras (Tangye *et al.*, 2022).

De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), as doenças raras são aquelas que acometem até 65 pessoas para cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas em cada 2.000 indivíduos, sendo este conceito também adotado pelo Ministério da Saúde do Brasil (Denis *et al.*, 2009; BRASIL, 2014).

Atualmente, à nível mundial foram detectadas cerca de cinco a oito mil enfermidades raras (anomalias congênitas, erros inatos do metabolismo, erros inatos da imunidade, entre outras doenças), sendo cerca de 80% dos casos de origem genética e a outra parcela originária de causas imunológicas, infecciosas, ambientais, idiopáticas e indeterminadas. Além disso, 70% das doenças raras manifestam-se na infância. (São Paulo, 2020; Makarova *et al.*, 2021; BRASIL, 2022).

As doenças raras (DR) são geralmente crônicas, progressivas, degenerativas e incapacitantes, afetando a qualidade de vida das pessoas e de suas famílias. Apesar de serem individualmente raras, afetam coletivamente 10% da população global, comprometendo os sistemas de saúde de forma significativa. Nesta perspectiva, são enfermidades numerosas, complexas e de natureza diversa, sendo consideradas pela OMS como uma prioridade mundial de saúde pública (Félix *et al.*, 2022).

Nesse sentido, as pessoas com DR apresentam necessidades assistenciais complexas em termos de diagnóstico, tratamento e acompanhamento, envolvendo cuidados contínuos e ações transversais, multidisciplinares e multiprofissionais. O desconhecimento por profissionais da saúde acerca destas enfermidades, a falta de padronização no cuidado e no fluxo dos pacientes na rede de assistência à saúde, assim como a carência de experiências pregressas na condução dos casos pelos

profissionais são algumas das lacunas a serem solucionadas (El-Sayed *et al*, 2019; Brasil; Félix *et al.*, 2022).

Dessa forma, a OMS (2022) orienta a colaboração entre profissionais de saúde, especialistas, gestores públicos e associações de pacientes na criação de redes multidisciplinares e centros de referência em doenças raras (RARAS, 2024).

Estas ações caminham de acordo com os Objetivos de Desenvolvimento Sustentável da Organização das Nações Unidas (ONU): a Agenda 2030. Os Objetivos de Desenvolvimento Sustentável (ODS) são 17 metas globais, eleitas pela ONU em 2015 para serem atingidas até 2030. Os ODS abordam temas relativos à organização social e econômica, abrangendo saúde, educação, meio ambiente, água, saneamento, energia, urbanização, aquecimento global, igualdade de gênero, fome e justiça social (ONU, 2015).

Em 2021, a ONU direcionou o olhar para as pessoas que vivem com doenças raras por meio de metas que propõem a visibilidade desses indivíduos, o reconhecimento dos desafios enfrentados, o incentivo ao rompimento das barreiras de acesso aos cuidados e o fortalecimento dos sistemas de saúde para todos obterem o diagnóstico (ONU, 2021).

Também neste sentido, o Vaticano (2016) recomenda atenção para os problemas das doenças raras a nível global, por meio da valorização da formação de qualidade, do estímulo às pesquisas, do estabelecimento de leis apropriadas e da instituição de uma economia comprometida, sendo estas medidas essenciais ao engrandecimento da vida humana.

Em 2018, a fim de aumentar o reconhecimento das DR, a Organização Mundial da Saúde declarou o último dia de fevereiro como Dia das Doenças Raras (OMS, 2018). No Brasil, neste mesmo ano, esta data também foi instituída. Todavia em 2023, a denominação foi ampliada para Dia Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras, sendo a última semana de fevereiro reservada às ações voltadas para o tema (BRASIL, 2023).

Com o intuito de diminuir a morbimortalidade e melhorar a qualidade de vida das pessoas com enfermidades raras, instituiu-se no Brasil a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAI-PDR), em 2014. Essa política pública amplia no Sistema Único de Saúde (SUS) meios para estimular o diagnóstico e o tratamento dessas enfermidades, facilitar o aconselhamento e exame do sequenciamento genético, assim como o acesso a medicamentos específicos (Brasil,

2014). Já em 2022, o Ministério da Saúde do Brasil publica a Linha de Cuidados Pessoas com Doenças Raras que resume informações relativas ao fluxo de assistência e a regulação dos serviços de saúde ligados ao SUS. Esse documento atualiza orientações referentes ao cuidado das pessoas com enfermidades raras, presentes nas diretrizes do PNAI-PDR (BRASIL, 2022).

Destaca-se a importância da identificação precoce e a continuidade do cuidado das DR pela atenção primária. Para isso, medidas têm sido instituídas por diversos países, como capacitação para o reconhecimento dos sinais de alerta e ampliação da triagem neonatal. Em 2021, o Ministério da Saúde lançou uma capacitação gratuita para que profissionais possam fazer o diagnóstico de doenças raras cada vez mais cedo nas unidades de saúde da atenção primária (BRASIL, 2022).

No âmbito dos erros inatos da imunidade (EII), essas medidas urgem no sentido de solucionar os problemas do retardo no diagnóstico, visto que o tempo médio de diagnóstico para essas enfermidades pode ser de 7 a 9 anos (Pazian *et al*, 2020; Costa-Carvalho *et al.*, 2011).

Mediante essas considerações, foi formulado o seguinte questionamento nesta pesquisa: Quais os itinerários terapêuticos de pessoas com erros inatos da imunidade até o Hospital Universitário Lauro Wanderley em João Pessoa? Esta pergunta norteadora resume as interrogações: Quais as experiências vivenciadas pelos indivíduos na Rede de Assistência à Saúde (RAS)? Quais as alternativas do cuidado fora da RAS? Quais os impactos da doença no cotidiano da família?

2 JUSTIFICATIVA

Os erros inatos da imunidade (EII) constituem um grupo heterogêneo de doenças crônicas, na maioria das vezes de origem genética, causadas por desregulações na imunidade, expressas por infecções simples ou graves, recorrentes ou crônicas, além de alergias, neoplasias, manifestações autoimunes e inflamatórias. Existem doenças que são ultrarraras e outras, mais comuns. Atualmente, calcula-se a ocorrência de EII em torno de 1:1200. (Meyts *et al.*, 2021; Goudoris *et al*, 2023a).

O retardo no diagnóstico ocasiona aos pacientes sofrimento por repetidas hospitalizações, faltas escolares e laborais, assim como gastos às famílias e aos cofres públicos, além da possibilidade de sequelas e o risco de morte. Em contrapartida, o reconhecimento precoce dos EII e a instituição de cuidados

específicos promove a melhoria na qualidade de vida das pessoas acometidas por essas enfermidades (*European Primary Immuno Consensus Conference*, 2005).

Nesse sentido, em 2021, a ONU estabeleceu metas de atenção às pessoas com doenças raras, a fim de reconhecer as dificuldades enfrentadas, promover acessibilidade aos cuidados e fortalecer os sistemas de saúde para o diagnóstico e o tratamento oportuno.

Diante do contexto, a atenção primária à saúde (APS) constitui a porta de entrada do sistema único de saúde (SUS), sendo responsável por gerenciar os cuidados de forma perene e integrada com os serviços especializados à nível secundário e terciário. Esses últimos fornecem o suporte especializado no ambulatório e no hospital e mantém o apoio à APS (BRASIL, 2022).

No cenário do tema, a autora atua como docente no ambulatório de pediatria do Hospital Universitário Lauro Wanderley em João Pessoa e acompanha crianças com suspeita de EII oriundas da rede de assistência à saúde (RAS) de diversas regiões do Estado da Paraíba, procedendo a investigação diagnóstica e o tratamento de acordo com cada caso. Dessa forma, a pesquisadora observa na prática os relatos dos pacientes e familiares sobre as dificuldades vividas em busca do reconhecimento destas enfermidades. Essa foi uma das razões que despertou o interesse pelo tema abordado na pesquisa.

Nestes termos, esta dissertação de mestrado teve como propósito entender os trajetos em busca do diagnóstico e suas repercussões na vida dos pacientes com EII e suas famílias, a fim de propor estratégias objetivando atenuar os problemas vividos pelos pacientes durante os itinerários terapêuticos.

Diante do exposto, este estudo trabalhou na construção de dois produtos com abordagens que se complementam. O primeiro trata-se de um artigo original, resultado da pesquisa de campo, intitulado “Desafios no cuidado de pessoas com erros inatos da imunidade: itinerários terapêuticos e impactos na família”; cujo enfoque principal do estudo são as trajetórias vividas pelas pessoas com EII em busca do diagnóstico e tratamento até ambulatório especializado no Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW) da Universidade Federal da Paraíba (UFPB). Nesse contexto, o trabalho analisa as vivências dos indivíduos e suas famílias na rede de assistência à saúde (RAS) e o uso de meios alternativos no cuidado fora da RAS, além de discutir os impactos no cotidiano da família em seus aspectos emocionais, afetivos e econômicos.

O segundo trabalho da dissertação do mestrado trata-se do produto técnico tecnológico, constituído pela apresentação de um projeto de roda de conversa entre profissionais da atenção primária à saúde sobre EII. Este produto está em concordância com a linha de pesquisa de Atenção Integral com os Ciclos da Vida e Grupos Vulneráveis do mestrado PROFSAÚDE, sob o título de “Roda de Conversa entre Profissionais da Atenção Primária à Saúde sobre Erros Inatos da Imunidade”. A partir do artigo original percebeu-se a necessidade de expor os problemas vividos pelos pacientes durante os itinerários terapêuticos aos profissionais da atenção primária à saúde (APS) e chamar atenção para este público, muitas vezes invisíveis à população. Dessa forma, optou-se por ações em saúde que impactasse na aproximação entre o tema e APS, sendo construído o projeto da realização de rodas de conversa.

O conhecimento dos itinerários terapêuticos de pessoas com EII é relevante na perspectiva de contribuir para a compreensão das demandas deste público pelos leigos, profissionais de saúde e gestores, a fim de implementar medidas que facilitem o diagnóstico e o tratamento. Observa-se a originalidade do trabalho em relação às publicações nacionais sobre o assunto, por priorizar um grupo de enfermidades raras que comprometem a imunidade.

A contribuição advinda deste trabalho pode favorecer o reconhecimento e o cuidado precoce das pessoas com EII pelos profissionais da atenção primária à saúde. Além de poder estimular as políticas públicas e a construção de parcerias que permitam o seguimento adequado e oportuno dos pacientes na rede de assistência à saúde.

3 OBJETIVOS

3.1 Objetivos do artigo original

3.1.1 Objetivo geral

Analisar as trajetórias percorridas pelas pessoas com erros inatos da imunidade (EII) em busca do diagnóstico e tratamento até o início do acompanhamento no Hospital Universitário Lauro Wanderley, situado no Município de João Pessoa-PB.

3.1.2 Objetivos específicos

Descrever as experiências vividas pelas pessoas com erros inatos da imunidade durante o percurso na rede de assistência à saúde (RAS), a fim de obter o diagnóstico e a terapêutica;

Identificar meios alternativos em busca do cuidado fora da RAS; e,

Compreender os impactos dos desafios impostos pela doença no cotidiano da família, em seus aspectos emocionais, afetivos e econômicos.

3.2 Objetivos do produto técnico tecnológico

3.2.1 Objetivo geral

Realizar rodas de conversa entre profissionais de saúde da atenção primária à saúde sobre os erros inatos da imunidade.

3.2.2 Objetivos específicos

Promover a reflexão sobre os desafios enfrentados pelas pessoas com EII;

Divulgar os 10 sinais de alerta para os EII; e,

Dialogar a respeito do fluxo das pessoas com EII na RAS.

4 REVISÃO DE LITERATURA

4.1 Visão geral sobre os erros inatos da imunidade

O sistema imune exerce a função de combater os agentes infecciosos e as substâncias consideradas estranhas ao organismo. Para promover tal ação, esse sistema é constituído pela imunidade inata e pela imunidade adaptativa. A imunidade inata é a primeira linha de defesa e atua mediante barreiras físicas e químicas, células fagocíticas (neutrófilos e macrófagos), dendríticas e células Natural Killer, além do sistema complemento. A imunidade adaptativa elabora respostas específicas comandadas pelos linfócitos T e B (Abbas; Pillai; Lichtman, 2021).

Os erros inatos da imunidade (EII) ou imunodeficiências primárias, nomenclatura anteriormente utilizada, são doenças genéticas causadas por defeitos nos diferentes elementos da imunidade inata e adaptativa que se manifestam principalmente por infecções repetidas, infecções simples ou graves, de curso prolongado ou por germes oportunistas, mas também podem cursar com alergias, neoplasias, processos autoimunes e autoinflamatórios. O reconhecimento precoce dos EII é de suma importância no prognóstico da doença. É necessário que as medidas terapêuticas sejam efetuadas antes que as lesões se tornem extensas,

danifiquem órgãos vitais e comprometam a saúde dos pacientes (De Vries, 2006; Tangye *et al.*, 2022).

A ocorrência estimada dos EII está em torno de 1:1200 com distribuição variada entre as populações à nível mundial. No Brasil, a real frequência na população ainda é desconhecida. O progresso rápido da medicina molecular tem permitido a descoberta de novos EII. Nos últimos anos, 485 enfermidades foram identificadas. Nessa perspectiva, trabalhos recentes revelam que os EII são mais comuns do que se pensava, e que em torno de 1% da população cursa com algum tipo de EII quando todas as formas são consideradas (Segundo G.R., 2021a; Tangye *et al.*, 2022).

O diagnóstico dos EII torna-se um desafio pela diversidade de aspectos clínicos e defeitos genéticos apresentados pelos pacientes. Dessa forma, o retardo no tratamento causa diversas consequências que permeiam desde o sofrimento do paciente e sua família, as sequelas (físicas, psíquicas, sociais) e o custo elevado por uso de tecnologias pesadas (internações, reabilitação). Por isso, os EII representam um problema de saúde pública (Pazian *et al.*, 2020).

4.2 Classificação dos erros inatos da imunidade

A atual classificação genotípica feita por um comitê de especialistas da *International Union of Immunological Societies* lista-os em 10 grupos (Quadro 1). A seguir, descreve-se os grupos, acompanhados respectivamente pela frequência de apresentação na população mundial (Barreto *et al.*, 2021; Tangye *et al.*, 2022):

Quadro 1 - Classificação dos EII e frequência de apresentação

Classificação dos erros inatos da imunidade	Frequência de apresentação
Grupo 1 – Imunodeficiências combinadas de célula T e célula B	11%
Grupo 2 – Imunodeficiências combinadas com características sindrômicas	13%
Grupo 3 – Deficiências predominante de anticorpos	55%
Grupo 4 – Doenças genético da regulação imune	3%
Grupo 5 – Defeitos congênitos de fagócitos	10%
Grupo 6 – Defeitos na imunidade inata	
Grupo 7 – Doenças autoinflamatórias	2%
Grupo 8 – Deficiências do complemento	4%
Grupo 9 – Falência da medula óssea	1%
Grupo 10 – Fenocópias de erros inatos da imunidade	

Fonte: *International Union of Immunological Societies*

4.3 Manifestações clínicas

Diversos estudos sugerem que a falta de conscientização sobre os EII na classe médica, aliada às variadas manifestações clínicas podem retardar o

diagnóstico e tratamento dos pacientes (Al-Herz *et al*, 2008; Veramendi-Espinoza *et al*, 2021). Nesse contexto, sinais de alerta para a investigação dessas condições foram criados por entidades americanas, a Cruz Vermelha e a Fundação Jeffrey Modell em 1993, sendo adaptados à realidade local pelo Grupo Brasileiro de Imunodeficiências nos anos seguintes. Para o primeiro ano de vida sinais de alerta foram desenvolvidos por Carneiro-Sampaio *et al*. (2011) (Quadros 2 a 4). Apesar de não mostrar todas as características clínicas dos EII, esses sinais são importantes para aumentar o conhecimento destas doenças. A divulgação dos sinais de alerta tem aumentado o número de casos diagnosticados dessas imunodeficiências (Pazian *et al*, 2020; Goudoris *et al*, 2023b).

Quadro 2 - Sinais de alerta no primeiro ano de vida

Infecções graves e/ou persistentes por bactérias, vírus ou fungos
Reações adversas à vacina BCG
Doença autoimune e/ou inflamatória
Quadro de sepse-símile/febre sem identificação de agente infeccioso
Lesões cutâneas extensas (eritrodermia, eczema)
Diarreia crônica
Cardiopatias congênitas, afetando principalmente vasos da base
Atraso na queda do coto umbilical (acima de 30 dias)
Linfopenia abaixo de 2.500/mm ³ , ou citopenia persistente ou leucocitose persistente sem infecção
Hipocalcemia com ou sem convulsão
Ausência de timo;
História familiar de EII ou de óbito precoce por infecção

Fonte: Carneiro-Sampaio *et al*.

Quadro 3 - Sinais de alerta na criança

Quatro ou mais otites médias no último ano
Duas ou mais sinusites graves no último ano
Uso de antibióticos por dois meses ou mais com pouco efeito
Duas ou mais pneumonias no último ano
Dificuldade para ganhar peso ou crescer normalmente
Abscessos recorrentes
Estomatite ou candidíase oral ou cutânea por mais de dois meses
Necessidade de antibiótico endovenoso para combater infecções
Duas ou mais infecções sistêmicas incluindo sepse
História familiar de Erro Inato da Imunidade

Fonte: Grupo Brasileiro de Imunodeficiência

Quadro 4 - Sinais de alerta no adulto

Duas ou mais novas otites no último ano
Duas ou mais novas sinusites no último ano na ausência de alergia
Uma pneumonia por ano por mais de um ano
Diarreia crônica com perda de peso
Infecções virais de repetição (herpes, verrugas ou condiloma)
Uso de antibiótico intravenoso de repetição na pele ou em órgãos internos
Abscessos profundos de repetição na pele ou em órgãos internos
Monilíase persistente ou infecção fúngica na pele ou em qualquer lugar
Infecção por <i>Mycobacterium Tuberculosis</i> ou atípica
História familiar de Erro Inato da Imunidade

Fonte: Grupo Brasileiro de Imunodeficiência

Com os avanços no campo da genética, novos tipos de EII estão sendo descobertos, assim como o reconhecimento de outras manifestações clínicas. Dessa forma, a Associação Brasileira de Alergia e Imunologia publicou em 2023, os 10 sinais alertas para os EII (Quadro 5).

Há uma grande variedade de características clínicas dos EII, envolvendo diversos setores do organismo. Os sintomas iniciam-se geralmente na infância, embora possam surgir em qualquer idade, inclusive na senilidade.

Quadro 5 - Dez sinais de alerta

História familiar de imunodeficiência
Infecções com frequência aumentada para a faixa etária e/ou de curso prolongado ou não esperado e/ou por microrganismo não usuais ou oportunistas
Diarreia crônica de início precoce
Quadro alérgicos graves
Eventos adversos não usuais a vacinas atenuadas (BCG, febre amarela, rotavírus, tetraviral)
Características sindrômicas
Déficit de crescimento
Febre recorrente ou persistente, sem identificação de agente infeccioso ou malignidade
Manifestações precoces e/ou combinadas de autoimunidade, em especial citopenias ou endocrinopatias
Malignidades precoces, incomuns e/ou recorrentes

Fonte: Associação Brasileira de Alergia e Imunologia

As infecções são os achados clínicos mais comuns dos EII. O espectro clínico é amplo, variando desde infecções leves até infecções potencialmente letais, como sepse e meningite. Grande parte dos pacientes apresentam episódios repetidos de otite, sinusite, bronquite e pneumonia, os quais podem causar limitações permanentes. (Casanova, 2007).

Além das infecções, outro sinal de alerta que merece destaque é a história familiar. A presença de consanguinidade entre os pais, o relato de casos idênticos na família, assim como o óbito de parentes por motivos semelhantes aumenta a chance de EII. Muito embora, uma história negativa não invalide o diagnóstico do EII (Grumach; Goudoris, 2021).

Embora as infecções ganhem destaque nos EII, outros sintomas podem ser mais proeminentes no início, como história de abortamentos, queda tardia do coto umbilical, eritrodermia neonatal, diarreia de repetição, reação adversa à vacina Bacilo Calmette-Guérin (BCG), dificuldade de crescimento e ganho de peso na infância, entre outros (Roxo Júnior, 2009, McCusker; Upton; Warrington, 2018).

As manifestações gastrintestinais podem surgir como primeiros sinais dos EII. Os pacientes estão sujeitos a apresentar diarreia de repetição, dor abdominal,

vômitos, sangramentos, assim como evoluírem com ulceração, fístula do trato digestivo, doença inflamatória intestinal e além da possibilidade de desenvolver câncer de estômago. O acometimento hepático pode ocorrer e ser percebido por hepatomegalia ou achados provenientes de quadros de hepatite e cirrose em alguns doentes (Sociedade Brasileira de Pediatria, 2020a).

Os pacientes também podem desenvolver disfunções do sistema hematopoiético e apresentar citopenias (anemia, neutropenia, plaquetopenia) e neoplasias (linfomas, leucemia, doença linfoproliferativa, mielodisplasia). Desta forma, diversas manifestações podem surgir: sangramentos, gengivites, periodontites, úlceras orais, otites, sinusites, pneumonia, celulites, infecções perirretais, infecções de tecidos profundos, osteomielite e sepse (Sociedade Brasileira de Pediatria, 2020b).

As manifestações autoimunes ocorrem com frequência nos EII, tornando a evolução clínica mais complicada nos pacientes. Além das citopenias, podem surgir artrites, tireoidites, vitiligo, alopecia, psoríase, diabetes, miastenia gravis, síndrome de Guillain-Barré, entre outros quadros de menor frequência (Azizi *et al*, 2021).

O grupo das doenças da desregulação imune é um exemplo clássico dos EII que apresentam predominantemente manifestações autoimunes e autoinflamatórias, podendo ou não surgirem infecções recorrentes no curso da doença, como a síndrome IPEX (*immune dysregulation, polyendocrinopathy, enteropathy, X-linked*), que cursa com diabetes mellitus, distúrbios da tireoide, citopenias e eczema (Slatter *et al*, 2008; Tangye *et al*, 2022).

Alguns aspectos são úteis para distinguir os tipos de EII. A idade de início dos sintomas, o tipo de patógeno encontrado, além do local da infecção ajudam a elucidar o fenótipo do EII (Goudouris *et al*, 2023b).

Os defeitos de células B manifestam seus sintomas após 6 meses de idade, enquanto as deficiências dos linfócitos T e as deficiências dos fagócitos surgem mais precoce, nos primeiros meses de vida (Goudouris *et al*, 2023b).

As bactérias encapsuladas, como *Streptococcus pneumoniae* e *Haemophilus influenzae* são mais encontradas como causas de infecções nas deficiências de anticorpos e de complemento, enquanto as bactérias intracelulares, como *Mycobacterium spp* e *Salmonella* sugerem deficiência nos linfócitos T e defeitos no eixo interleucina 12/ interferon gama (De Vries, 2006; Roxo Júnior, 2009).

O acometimento infeccioso do sistema respiratório, do sistema gastrointestinal, das articulações e do sistema nervoso central sugerem o comprometimento dos

defeitos de linfócitos B e da produção de anticorpos. Enquanto, as meningites e infecções sistêmicas levantam a suspeita das deficiências do sistema do complemento (Goudouris *et al*, 2023b).

É necessário diferenciar os EII das imunodeficiências secundárias, que são mais comuns e adquiridas pelo paciente em consequência de vários fatores como a síndrome da imunodeficiência adquirida, neoplasias, uso de imunossupressores, síndrome nefrótica, enteropatia perdedoras de proteínas, cardiopatias congênitas complexas, desnutrição, entre outras (Onigbanjo *et al*, 2007).

4.4 Diagnóstico

Nos últimos anos observa-se o maior reconhecimento dos erros inatos da imunidade. Este é um ponto fundamental, pois o diagnóstico tardio contribui para vários anos de sintomas, hospitalizações, instalação de sequelas e até mesmo a morte. As sequelas geram considerável morbidade, ocasionada por bronquiectasias, déficit visual e auditivo, muitas vezes irreversíveis. O reconhecimento precoce e a terapêutica adequada melhoram a qualidade de vida dos doentes e podem levar à cura em alguns tipos de EII (*European Primary Immuno Consensus Conference*, 2005).

4.4.1 Triagem neonatal para os erros inatos da imunidade

O Programa Nacional de Triagem Neonatal, instituído pelo SUS desde 1992, é útil em reconhecer doenças raras que acometem de forma precoce as crianças e são passíveis de tratamento (BRASIL, 2022). Seis doenças fazem parte do “teste do pezinho” disponibilizado pelo SUS, embora atualmente, o exame encontra-se em ampliação para cerca de 14 grupos de doenças, de acordo com a Lei nº 14.154 aprovada em maio de 2021. A expansão será realizada em 5 etapas, estando os EII contemplados na quarta etapa (BRASIL, 2021).

Nesse sentido, a triagem neonatal universal possibilita o rastreamento de recém-nascidos com defeitos nos linfócitos T e B. O teste do pezinho ampliado, nomenclatura popular, utiliza um método prático e eficiente, que pode sinalizar os tipos de células alteradas nos neonatos, guiando a investigação genético-molecular posterior. Este avanço proporciona a busca pelo aprofundamento do diagnóstico e a instituição do tratamento, antes que as infecções aconteçam, evitando as complicações e morte (Sociedade Brasileira de Pediatria, 2017).

A triagem das alterações nos linfócitos B é realizada pelos KRECS (*kappa-deleting excision circles*). Os KRECS são originados pela excisão de partes do DNA durante o desenvolvimento dos linfócitos B. Níveis diminuídos de KRECS no teste do pezinho sugerem as deficiências com predominância de anticorpos (Goudoris *et al*, 2023a).

Já a triagem neonatal para alterações de linfócitos T é feita pelos TRECS (*T-cell receptor excision circles*). Durante o desenvolvimento dos linfócitos T no timo ocorre a excisão de segmentos de DNA, formando os TRECS. A quantidade destes segmentos no sangue revela o funcionamento do timo. Essa técnica é utilizada na triagem neonatal para Imunodeficiência Combinada Grave (Goudoris *et al*, 2023a).

Dessa forma, o reconhecimento precoce da forma mais preocupante entre os EII, a Imunodeficiência Combinada Grave (ICG), permite que o tratamento curativo seja bem-sucedido. O transplante de células tronco hematopoiéticas realizado em até 3,5 meses de vida, antes dos sintomas surgirem, gera sobrevida de 96%, com baixa morbidade. No entanto, após esta idade, a taxa cai para 66%, motivado pela instalação de infecções. Os pacientes com ICG sem tratamento correto morrem antes dos dois anos de idade. Por isso, a Imunodeficiência Combinada Grave é considerada uma emergência pediátrica (Sociedade Brasileira de Pediatria, 2017; Seleman *et al*, 2017).

4.4.2 Avaliação laboratorial inicial

A investigação laboratorial dos EII deve ser baseada na apresentação clínica. A idade de início dos sintomas, os sítios de localização das infecções, assim como outras manifestações associadas (alergia, linfoproliferação, autoimunidade, neoplasias, inflamações) e a resposta aos medicamentos já utilizados, fornecem pistas de qual parte do sistema imunológico encontra-se mais comprometida e, desta forma, direciona os testes para o diagnóstico (Grumach; Goudoris, 2021).

Nesse contexto, os exames complementares devem ser iniciados por uma triagem imunológica, e de acordo com a complexidade do caso aprofunda-se a investigação. Grande parte dos EII podem ser esclarecidos pelos testes iniciais. Esses testes analisam a imunidade humoral e celular no aspecto quantitativo e no aspecto funcional (Roxo Júnior, 2009).

O hemograma é um exame que pode evidenciar sinais de EII. A presença de plaquetas pequenas e em número reduzido estão associadas a síndrome de Wiskott-

Aldrich, já linfopenia persistente nos primeiros meses de vida sugere fortemente o diagnóstico de imunodeficiência combinada (Roxo Júnior, 2009).

4.4.3 Avaliação humoral

A avaliação humoral quantitativa inclui hemograma, dosagens das imunoglobulinas (G, A, M, E) e a contagem das subpopulações de linfócitos: T (CD3), T4 (CD4), T8 (CD8), B (CD19) e NK (CD16/56). Os resultados dos níveis séricos das imunoglobulinas e de linfócitos B devem ser comparados com valores normais para indivíduos saudáveis da mesma idade. A determinação do número de linfócitos B é realizada pela técnica da citometria de fluxo (Goudoris *et al.*, 2023a).

Na imunodeficiência comum variável, o tipo sintomático mais frequente entre as deficiências predominantes de anticorpos, observam-se níveis muito reduzidos de IgG e IgA, enquanto a IgM e os linfócitos B encontram-se normais ou diminuídos. Já na agamaglobulinemia congênita, primeiro EI descoberto pelo pediatra americano Bruton, em 1952, ocorre a ausência ou redução severa de todos os isotipos de imunoglobulinas e do número de linfócitos B no sangue (Goudoris *et al.*, 2023b).

A dosagem das subclasses de IgG tem valor limitado, uma vez que a relevância clínica da deficiência das subclasses de IgG é incerta, visto que muitos destes pacientes são assintomáticos (Vilela, 2021).

A avaliação funcional da imunidade humoral consiste em pesquisar a capacidade do paciente produzir anticorpos específicos. Trata-se da dosagem de anticorpos naturais para grupos sanguíneos (isohemaglutininas) e dos anticorpos produzidos pelo paciente em resposta às vacinas recebidas ou em resposta às infecções anteriores (Vilela, 2021).

Nos casos em que há necessidade de ampliar a investigação, pode ser feita a vacinação do paciente com um ou mais antígenos proteicos (toxoides tetânico e diftéricos) e posterior dosar o nível de anticorpos produzidos para esses antígenos. Essa forma analisa a resposta de anticorpos dependente de linfócitos T. Assim como, é possível imunizar o paciente com a vacina pneumocócica 23 e avaliar a resposta de anticorpos não dependente de células T (Vilela, 2021).

4.4.4 Avaliação celular

A avaliação quantitativa da imunidade celular inicia-se pela análise do número de linfócitos pelo hemograma, sendo os resultados comparados com valores de

referência para a idade. O achado de linfopenia ($< 3000/\text{mm}^3$) em um exame de um lactente, determina uma investigação rápida e detalhada. O passo seguinte é avaliar a percentagem e número absoluto das subpopulações de linfócitos T e B, comparando com os valores de referências para a idade (Goudouris *et al*, 2023a).

A avaliação funcional da imunidade celular inclui os testes intradérmicos de leitura tardia (PPD, candidina, tricotina). Estes testes são simples e de baixo custo. Por serem antígenos T-dependentes, aos quais o indivíduo já se expôs previamente, são capazes de induzir uma reação na pele mediada por células. Entretanto esta avaliação não é válida nos primeiros meses de vida. Outro meio de avaliar a função das células T é pela citometria de fluxo com estimulação de linfócitos T e produção de citocinas *in vitro*, exames de acesso restrito. Portanto, os testes de hipersensibilidade tardia, por serem de fácil realização, são mais utilizados que a estimulação de linfócitos (Grumach; Goudoris, 2021; Vilela, 2021).

A avaliação das células NK é feita pela imunofenotipagem, utilizando-se os marcadores CD16/56. Já o exame funcional das células NK é realizado por citometria de fluxo da expressão de CD107a (Goudouris *et al*, 2023a).

4.4.5 Avaliação dos fagócitos

A análise da função dos fagócitos é iniciada pela contagem do número de leucócitos, diferencial e revisão da morfologia. Na síndrome de Chediak-Higashi observam-se inclusões lisossomais gigantes em leucócitos, já na neutropenia cíclica o número de neutrófilos oscila entre normal e reduzido a cada 18 a 21 dias. Para avaliar a fase de digestão da fagocitose, pode ser feito o teste em lâmina com nitrobluetetrazolium (NBT) e o ensaio de redução do 1,2,3-diidro-rodamina (DHR), sendo o último mais sensível, e ambos estão alterados na doença granulomatosa crônica. A dosagem das moléculas de adesão dos leucócitos (CD11, CD18) através da citometria de fluxo são úteis para o diagnóstico dos defeitos de adesão dos leucócitos. O teste com o sequenciamento do gene de CD18 também pode ser feito para aprofundar a investigação (Goudouris *et al*, 2023a).

4.4.6 Avaliação dos defeitos micobactericidas dos leucócitos

Os defeitos micobactericidas dos leucócitos são avaliados pela análise do eixo interferon-gama (IFN- γ) e das interleucinas 12 e 13 (IL12) através da citometria de fluxo.

As alterações funcionais do eixo IL12/IFN- γ podem ser examinadas *in vitro* dosando IL12 e IFN- γ após estímulos efetuados (Goudouris *et al*, 2023a).

4.4.7 Avaliação do complemento

Os testes de triagem recomendados para defeitos na via clássica do sistema complemento são o teste de atividade hemolítica do complemento (CH50, CH100) e o teste AH50 é usado para triar os defeitos na via alternativa. A dosagem das frações do complemento é essencial quando as vias que medem as atividades hemolíticas estão reduzidas. Nos últimos anos, surgiu a possibilidade de avaliar as três vias do complemento em um kit único, por meio do ensaio multiplex. Porém, o valor alto e a necessidade de aparelhagem sofisticada dificultam seu uso de rotina (Grumach; Goudoris, 2021).

4.4.8 Avaliação genética

Nas últimas décadas, o avanço no diagnóstico dos EII foi permitido pelo sequenciamento genético do exoma ou do genoma. Os testes genéticos possibilitam o diagnóstico definitivo da maioria dos EII, além de ser importante por permitir o aconselhamento genético da família e facilitar a detecção de portadores assintomáticos. Porém, a avaliação genética trouxe dificuldades a serem solucionadas, como problemas no acesso e na interpretação. A otimização da descrição clínica e imunológica do paciente, além de uma boa história familiar podem melhorar a interpretação destes exames (Segundo, 2021).

4.4.9 Lacunas para o diagnóstico

Uma parte dos EII necessitará complementar a investigação por meio de testes mais especializados. Infelizmente, a execução destes procedimentos é limitada pela indisponibilidade de certos exames nos laboratórios comerciais, até mesmo no campo da pesquisa no Brasil. Além disso, no país, os centros de referência de imunologia concentram-se apenas no Estado de São Paulo. Embora grandes cidades de outras regiões consigam realizar os exames básicos e reconhecer os pacientes com EII, muitos casos necessitam do suporte de laboratórios mais especializados. No entanto, mesmo sem a confirmação diagnóstica definitiva, o tratamento deve ser iniciado (Grumach; Goudoris, 2021).

Outro fator limitante é o custo elevado desses testes. O governo federal custeia exames de triagem, tais como dosagem dos níveis de imunoglobulinas e hemograma, mas não cobre exames como o sequenciamento genético e outros testes especializados, sendo pagos pelos centros de imunologia, pelo próprio paciente ou judicializados (Grumach; Goudoris, 2021).

Embora tenha ocorrido o crescimento nos testes genéticos à nível mundial, facilitando a descoberta de vários tipos de EII, ainda há barreiras para o reconhecimento destas enfermidades. Uma delas é o desconhecimento médico e da população leiga a respeito dos EII.

Em 2011, estudo feito por Costa-Carvalho *et al.* em um hospital universitário na cidade de São Paulo, analisou pacientes com Imunodeficiência Comum Variável e mostrou que o tempo médio entre o início de sintomas e o diagnóstico definitivo foi de 6,7 anos. Já a pesquisa realizada por Pazian *et al.* (2020) em hospital universitário na cidade de Curitiba revelou que o retardo para o diagnóstico dos EII alcançou a média de 9 anos.

Outro estudo feito na capital paulista avaliando o conhecimento médico sobre os EII, mostrou que apenas 26,6% dos pediatras e 6,6% dos clínicos e cirurgiões entrevistados em hospitais públicos e privados, expressaram conhecimentos adequados sobre o assunto (Dantas, 2013).

Apesar do atraso no diagnóstico dos EII, houve aumento na compreensão dessas entidades por profissionais da saúde e por pacientes, resultado de iniciativas educacionais e reuniões científicas por sociedades médicas, agências de apoio e associações de pacientes a nível mundial (Van Zelm; Condino-Neto; Barbouche, 2020). Um estudo feito no México mostrou resultados positivos neste sentido. O aumento de casos diagnosticados de EII foi evidenciado após a realização de um programa educativo para profissionais da saúde e para a população mexicana em geral (Alvarez-Cardona *et al.*, 2016).

Os EII são um problema de saúde pública, considerando que os custos são elevados se a doença for tardiamente diagnosticada e tratada. Um estudo relatou o impacto financeiro associado ao diagnóstico e tratamento precoces desta doença nos EUA. Esse trabalho mostrou que cada paciente não diagnosticado custa ao sistema de saúde, em média por ano, quatro vezes a mais que o paciente conduzido adequadamente (Sewell; Khan; Dore, 2006).

4.5 Tratamento

4.5.1 Abordagem multidisciplinar

O tratamento geral dos EII deve ser feito por equipe multidisciplinar, enfatizando a abordagem familiar com orientações sobre educação, higiene, controle de comorbidades e vacinação. Estas medidas são essenciais para melhores resultados na evolução dos casos (Roxo Júnior, 2009).

A atenção multidisciplinar é fundamental para atender as necessidades dos usuários na rede de assistência à saúde, assim como, no âmbito familiar. Nesse contexto, o uso das tecnologias leves na condução dos pacientes em todos os níveis do cuidado à saúde, bem como o estímulo ao empoderamento do paciente e de sua família no protagonismo e no autocuidado, favorece uma qualidade de vida mais satisfatória.

Segundo Goudouris *et al.* (2023a) a consulta multidisciplinar deve envolver a enfermagem como elo entre as demais profissões: fonoaudiologia, nutrição, psicologia, fisioterapia, odontologia, pedagogia, terapia ocupacional, serviço social e especialidades médicas necessárias ao caso. A enfermagem também deve atuar como o centro de referência para o paciente e seus colaboradores.

Nessa perspectiva, as consultas multidisciplinares acontecem em ocasiões distintas. Na reunião inicial, cada componente da equipe de referência apresenta o paciente de acordo com sua ótica e debate os temas clínicos e teóricos, escolhendo as questões a serem trabalhadas na consulta multidisciplinar. Em seguida, a equipe de referência, o paciente e os colaboradores participam do atendimento multidisciplinar. Posteriormente, a equipe de referência discute em conjunto o projeto terapêutico/plano de ações. O andamento desse plano deve ser revisto e adaptado pela equipe de referência, o paciente e seus apoiadores conforme as necessidades (Goudouris *et al.*, 2023). Os avanços científicos têm proporcionado terapêuticas efetivas para os pacientes com EII. A reposição de imunoglobulinas, o uso criterioso da quimioprofilaxia e a vacinação contra doenças preveníveis podem evitar danos aos órgãos e trazer benefício aos doentes.

4.5.2 Quimioprofilaxia

A quimioprofilaxia é recomendada em casos confirmados ou ainda em investigação para alguns tipos de EII. O objetivo é prevenir infecções por patógenos

usuais ou oportunistas facilitadas pelos defeitos imunológicos. Portanto, para casos específicos pode ser necessário o uso de antibiótico profilático, como também a profilaxia com fármaco antiviral e antifúngico, a fim de favorecer o desfecho clínico dos pacientes (Segundo; Condino Neto, 2021).

Nesse sentido, as formas mais graves de EII cursam com o surgimento de infecções microbianas e virais com risco letal nos primeiros meses de vida. A suspeita da imunodeficiência combinada grave levantada clinicamente ou por triagem neonatal requer uso emergencial da quimioprofilaxia até a realização do transplante de células tronco hematopoiéticas (TCTH) (Segundo; Condino Neto, 2021).

4.5.3 Imunização

A vacinação no paciente imunocomprometido e/ou nos conviventes pode evitar as doenças imunopreveníveis, assim como, diminuir a gravidade e a letalidade das infecções. A intensidade dos defeitos imunológicos pode modificar as indicações, contraindicações e o esquema vacinal para o paciente e os contactantes.

Dessa forma, as vacinas inativadas são seguras e recomendadas para os imunocomprometidos. A eficácia dessas vacinas pode ser diminuída nos pacientes e serem necessárias doses extras (Goudouris *et al*, 2023a).

De maneira geral, as vacinas de patógenos vivos atenuados (BCG, febre amarela, pólio oral, sarampo, caxumba, rubéola, rotavírus, varicela, dengue) são contraindicadas nos indivíduos imunossuprimidos. Pois, quando são administradas nos pacientes com EII, essas vacinas podem provocar sérios eventos adversos, a depender do grau e tipo de defeito imunológico. Embora, em casos específicos em que o risco de desenvolver a doença seja maior que a possibilidade de um evento adverso grave, o uso da vacina viva atenuada pode ser permitido (Aranda; Guimarães; Gouveia-Pereira Pimentel, 2021).

É essencial a imunização adequada dos conviventes dos imunodeprimidos, incluindo os profissionais de saúde envolvidos, com o objetivo de diminuir a transmissão de doenças. Orienta-se nesse grupo vacinação contra varicela, sarampo, caxumba, rubéola, influenza, varicela-zóster e febre amarela (seguindo a orientação estadual). A vacina oral contra poliomielite (VOP) está contraindicada para os conviventes de imunodeprimidos, pela possibilidade de contaminação pelo vírus vacinal e o risco em desenvolver a poliomielite. Essa população deve ser imunizada com a vacina inativada contra a poliomielite (VIP) (Goudouris *et al*, 2023a).

4.5.4 Imunoglobulina humana

A reposição de imunoglobulina humana é o principal arsenal terapêutico em 75% dos EII. Esse recurso fornece altas concentrações do anticorpo da classe IgG, indicado nos casos em que há redução na produção natural desta imunoglobulina. A infusão de anticorpos mensal por via intravenosa ou subcutânea é recomendada para obter níveis séricos necessários a estabilidade clínica dos pacientes (Goudouris *et al*, 2017).

A eficácia do uso de imunoglobulina é observada pela diminuição expressiva das infecções e internações, proporcionando bem-estar e longevidade aos doentes. Essa terapêutica deve ser mantida por toda a vida, com exceção daqueles com hipogamaglobulinemia inespecífica e nos que receberam transplante de células tronco hematopoiéticas, pela possibilidade de retornarem a produzir anticorpos (Meyts *et al*, 2021).

4.5.5 Transplante de células tronco hematopoiéticas

O transplante de células tronco hematopoiéticas (TCTH) é a terapêutica de eleição para as imunodeficiências celulares e combinadas graves. As outras principais indicações de TCTH nos EII são: doenças dos fagócitos, doenças de desregulação imune e defeitos da imunidade inata (Segundo; Condino Neto, 2021).

A realização do TCTH deve acontecer antes que sequelas comprometam o funcionamento de órgãos-alvo. Entretanto, no Brasil é comum os lactentes serem tardiamente encaminhados para o transplante, já apresentando desnutrição e infecções importantes, podendo assim comprometer os resultados esperados (Goudoris *et al*, 2023a).

O TCTH aparentado compatível, realizado em tempo oportuno, tem apresentado sucesso, proporcionando rápida melhora imunológica e sobrevida próxima de 100%. Para esses pacientes, a necessidade de profilaxia na prevenção da doença enxerto contra hospedeiro não é frequente. Os transplantados que não mostrem recuperação de linfócitos B, necessitarão da infusão de imunoglobulina humana para sempre (Meyts *et al*, 2021).

4.5.6 Outros tratamentos

Outros recursos terapêuticos são indicados para distúrbios específicos, como o uso de imunomoduladores (interferon gama, fator estimulante de colônias de

granulócitos), reposição enzimática e terapia gênica. Esse último representa um recurso promissor para grande parte dos EII graves. A terapia gênica consiste na modificação genética das células tronco hematopoiéticas provenientes do paciente em laboratório. A seguir, administra-se no indivíduo o gene corrigido, funcionando como um transplante autólogo de medula óssea (Segundo; Condino Neto, 2021).

Em relação ao uso de hemoderivados, os pacientes em investigação ou com diagnóstico de deficiência de linfócitos T devem receber apenas sangue e derivados previamente irradiados e filtrados. A falta deste cuidado permite a presença de linfócitos viáveis que pode desencadear a doença enxerto contra hospedeiro (Goudouris *et al*, 2023a).

Dessa forma, pode-se concluir que o manejo do paciente com EII deve ser realizado por equipe multidisciplinar e interprofissional em todos os níveis de atenção à saúde. A prevenção das infecções é fundamental, para isso a vacinação dos conviventes tem importância. O principal arsenal terapêutico ainda é a reposição de imunoglobulinas, entretanto, o TCTH e a terapia gênica têm avançado, aumentando a possibilidade de tratamentos curativos para os casos de EII (Segundo; Condino Neto, 2021).

4.5.7 Lacunas para o tratamento das doenças raras

As iniciativas em prol das pessoas com doenças raras hereditárias são escassas, permanecendo as lacunas do cuidado em saúde, educação, mobilidade e aspectos ligados à perpetuação da família. Nesse sentido, as associações dos pacientes lutam pelo maior enfoque sobre as enfermidades raras na formação dos cursos da área de saúde e pela existência de profissionais na atenção primária à Saúde capazes da condução adequada dos casos (Aureliano, 2018).

Outro desafio no tratamento são as doenças órfãs, conceituadas como enfermidades desprovidas de opções terapêuticas. Por serem entidades individualmente raras, complexas e de variadas apresentações, o custo em ofertar o produto específico para cada tipo de doença rara não compensa a expectativa de venda, desmotivando a indústria farmacêutica em produzir os medicamentos (OMS, 2004b). Porém, é preciso combater o sistema de exclusão e de desigualdade que gera marginalizados, quando a vida é menos valiosa que o lucro (Vaticano, 2016).

Cerca de 95% das enfermidades raras são doenças órfãs, restando o tratamento sintomático como opção a ser utilizada, este recurso torna-se mais

dispendioso em comparação ao uso de um medicamento específico. Os gastos do sistema de saúde causados pela progressão da doença e as complicações ocasiona um peso considerável para o orçamento das instituições médicas (Makarova *et al.*, 2021).

A maior parte das doenças raras de origem genética permanecerá sem tratamento alvo nos próximos anos. Porém, abordagens eficazes são indicadas, diminuindo os incômodos e aumentando a expectativa de vida por meio de terapia multidisciplinar (dietoterapia, fonoaudiologia e fisioterapia) e aconselhamento genético (Félix *et al.*, 2022).

Nessa perspectiva, enquanto o enfoque público recai sobre judicialização para obter as terapias onerosas, grande parte das enfermidades raras se beneficiariam por medidas simples, como fórmulas alimentares ou assistência multidisciplinar, muitas vezes de difícil acesso ou indisponíveis (Aureliano, 2018). Uma pesquisa realizada na rede de serviços públicos do Brasil por Luz; Silva; De Montigny (2015) mostra que os serviços especializados realizam o diagnóstico da enfermidade rara e a judicialização possibilita o direito a terapia alvo, embora pacientes continuem sem tratamento específico pela inexistência das drogas.

Por outro lado, a terapia alvo possibilita melhora na qualidade de vida, reduz a incapacidade e mortalidade dos pacientes e ainda diminui os gastos com a doença. Este é o caso dos erros inatos do metabolismo, em que os pacientes são beneficiados pela terapia de reposição enzimática e a suplementação de cofatores enzimáticos, aliados a dieta apropriada (Makarova *et al.*, 2021).

Nos Estados Unidos, desde 1983 com o início da Lei das Drogas Órfãs, milhares de pacientes foram beneficiados pelo surgimento de medicamentos acessíveis para doenças raras (OMS, 2004).

No Brasil, o Ministério da Saúde regulamenta, para as pessoas com doenças ultrarraras participantes de pesquisas clínicas, o direito ao acesso gratuito aos métodos profiláticos, diagnósticos e terapêuticos durante cinco anos após o registro da pesquisa na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) (Brasil, 2017). O Conselho Nacional de Saúde do Brasil (CNS) considera doença ultrarrara aquela com incidência igual ou menor a 1 (um) caso para cada 50.000 habitantes, enquanto as doenças raras são aquelas que ocorrem em 1,3: 2.000 pessoas.

4.6 Papel da atenção primária à saúde no cuidado das pessoas com erros inatos da imunidade

Em 2014, no Brasil, foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, um marco no cuidado dessas condições complexas. Este documento, no tocante a atenção primária à saúde (APS), orienta ações a fim de promover o diagnóstico precoce e a busca ativa de usuários com risco de apresentar doenças congênitas raras (BRASIL, 2014).

Tratando-se do diagnóstico dos erros inatos da imunidade (EII), apesar da diversidade de manifestações clínicas, o conhecimento dos sinais de alerta pelos profissionais de saúde da atenção primária possibilita a suspeita do diagnóstico em uma parcela considerável dos casos. Dessa forma, é possível avaliar anomalias congênitas no feto durante a gestação (cardiopatias, ausência do timo), registrar a presença de consanguinidade na família, detectar alterações anatômicas ou funcionais no recém-nascido ao exame clínico, avaliar reações adversas à vacina BCG, atraso na queda do coto umbilical, assim como identificar alterações durante o desenvolvimento da criança (curvas alteradas no crescimento, atraso neuropsicomotor, etc.) e também a ocorrência de outras manifestações que possam surgir, sobretudo as infecções de repetição (BRASIL, 2022; Goudouris *et al*, 2023b).

Em termos de procedimentos laboratoriais diante da suspeição de EII, exames complementares simples podem iniciar a investigação diagnóstica à nível da APS. Trata-se da realização do hemograma, a dosagem de imunoglobulinas (IgG, IgA, IgM e IgE) e a resposta dos anticorpos aos antígenos vacinais ou às infecções anteriores. Dessa forma, os testes complementares referidos são úteis para iniciar a investigação do grupo mais comum entre os EII, as deficiências predominantes de anticorpos, responsáveis por 55% dos casos registrados no mundo. Ademais, a realização da sorologia para HIV é essencial para descartar a síndrome da imunodeficiência adquirida, por ser causa importante de infecção de repetição (Goudouris *et al*, 2023b).

Nesse contexto, a atenção primária à saúde constitui porta de entrada para o sistema único de saúde, sendo responsável por gerenciar os cuidados de forma perene e integrada com os serviços especializados à nível secundário e terciário. Estes últimos fornecem o suporte especializado no ambulatório e no hospital, dando seguimento a investigação diagnóstica e a condução de acordo com as especificidades dos casos (BRASIL, 2022).

Na esfera da assistência, as doenças raras são classificadas como entidades crônicas e complexas. Estas situações são conceituadas como aquelas que duram mais de 12 meses, comprometem um órgão ou sistema de forma severa, não vislumbram a cura e necessitam de serviço especializado, assim como geram alto custo e impacto para os indivíduos, suas famílias e para a rede de assistência à saúde.

Nesse contexto, a APS possibilita também os projetos terapêuticos singulares que permitem o acompanhamento de forma ampla e não hospitalocêntrica dos casos complexos, envolvendo a família e a equipe multidisciplinar de saúde (BRASIL, 2022).

Dessa forma, a abordagem do usuário pelos profissionais da atenção primária à saúde deve priorizar o acolhimento, promover confiança e mostrar responsabilidade.

Além de empoderar a família, através de ensinamentos capazes de proporcionar o autocuidado e a autonomia na condução das doenças crônicas (Merhy; Franco, 2003).

Assim, para que o cuidado seja eficaz, é necessário, além da abordagem integral da família, a análise do território e do contexto sociocultural no qual ela está inserida. Esses valores, reconhecidos pela Organização Mundial de Saúde, são atributos que fazem parte da atenção primária à saúde (APS), essenciais na condução das doenças crônicas.

Todavia, é preciso que os serviços de saúde sejam humanizados, articulados e resolutos. Este é um processo contínuo de construção social e política, envolvendo usuários, profissionais da saúde e gestores (Merhy; Franco, 2003). Torna-se fundamental a eficiência da rede de assistência à saúde a fim de evitar deslocamentos, consultas e procedimentos desnecessários, permitir o uso adequado dos recursos em saúde e a satisfação dos atores (Magalhães, 2014).

Nesse contexto, a integralidade da atenção à saúde ganha importância e vem se produzindo em torno das linhas do cuidado, estas consistem em fluxos seguros a todos serviços que venham atender às necessidades das pessoas (Merhy; Franco, 2003).

Nesse sentido, em 2022, o Ministério da Saúde do Brasil publica a Linha de Cuidados Pessoas com Doenças Raras que resume informações relativas ao fluxo de assistência e regulação dos serviços de saúde ligados ao SUS. Esse documento atualiza orientações referentes ao cuidado das pessoas com enfermidades raras, presentes nas Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Condições Raras no Sistema Único de Saúde, lançado em 2014 (BRASIL, 2022).

Nessa perspectiva, o trabalho articulado, multiprofissional e interdisciplinar dos membros da APS possibilita um cuidado amplo e centrado no usuário, inserido no ambiente sociocultural da coletividade, capaz de atender as demandas das pessoas com erros inatos da imunidade.

4.7 Centros de referências para doenças raras no Brasil

Os casos suspeitos de doenças raras na atenção primária devem ser regulados para atenção especializada à saúde, à nível secundário no sistema único de saúde (SUS); podendo ainda ser necessário serviços de reabilitação ou de alta complexidade, à nível terciário.

No Brasil, as doenças raras (DR) têm sido diagnosticadas e tratadas em diversos locais, dentre os quais: hospitais escolas ou hospitais universitários, serviços de referência em triagem neonatal, serviços de referência em doenças raras e associações beneficentes e voluntárias. O diagnóstico é realizado pelos laboratórios clínicos desses serviços, muitas vezes com a colaboração de pesquisas, pois o SUS não disponibiliza grande parte dos testes genéticos (Félix *et al.*, 2022).

Até o momento, dezoito centros especializados e habilitados em DR foram criados pelo SUS em hospitais universitários das regiões Nordeste, Sul e Sudeste, além de diversos exames laboratoriais terem sido implantados, grande parte utilizando técnicas de genética molecular. Entretanto, apenas 10, dos 18 centros criados, informaram dados ao Ministério da Saúde até 2020 (Félix *et al.*, 2022).

Neste contexto, está em formação a rede brasileira de doenças raras composta por 40 instituições, sendo dezessete serviços de referência em doenças raras, 18 hospitais universitários e cinco serviços de referência em triagem neonatal. Esses serviços colaborarão para a primeira grande coleta de dados epidemiológicos, aspectos clínicos e recursos diagnósticos e terapêuticos direcionados para pessoas com doenças raras no Brasil, e os resultados servirão para auxiliar os gestores de saúde a fortalecer a política pública para DR no país (Félix *et al.*, 2022).

Em João Pessoa, as pessoas com DR podem ser atendidas pelo SUS no Hospital Universitário Lauro Wanderley, Complexo de Pediatria Arlinda Marques, Fundação Centro Integrado de Apoio à Pessoa com Deficiência (FUNAD), Hospital Municipal do Valentina e no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras.

Esse último, inaugurado em 2022, é o primeiro Centro de Referência em Doenças Raras do Nordeste. Nesse serviço realiza-se atendimento integral e multidisciplinar aos usuários do SUS em investigação ou com diagnóstico confirmado de DR. Os pacientes podem ser acompanhados por equipe de terapia ocupacional, fisioterapia, fonoaudiologia, nutrição, enfermagem, psicologia, farmacêuticos, assistentes sociais e educadores físicos. Além de várias especialidades médicas, tais como clínica geral, pediatria, hematologia, psiquiatria, genética, neurologia, nutrologia, reumatologia, alergia e imunologia. Até o ano de 2023, mais de 180 usuários foram atendidos pelo serviço (BRASIL, 2022).

Na capital da Paraíba, vale salientar que os pacientes com erros inatos da imunidade podem ser acompanhados em todos os serviços do SUS disponíveis para as DR, com exceção da FUNAD.

O Hospital Universitário Lauro Wanderley, local desta pesquisa, foi inaugurado em 1980, situa-se no Campus I da Universidade Federal da Paraíba, em João Pessoa, capital da Paraíba, Brasil. A instituição faz parte da Rede de Hospitais da Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares, tem a disposição de hospital-escola e a função de exercer assistência, ensino, pesquisa e extensão. No campo acadêmico, vale destacar, o número de atividades alcança em torno de 1.200 por semestre. Além disso, o hospital é referência para todo o Estado da Paraíba e dispõe de serviços de média e alta complexidade, oferecendo na rede de assistência à saúde atendimento ambulatorial especializado e internação, entre eles os ambulatorios de alergia e imunologia pediátrica e de adulto (HULW, 2022).

4.8 Políticas públicas para doenças raras

As políticas públicas para as doenças raras (DR) são essenciais para assegurar aos pacientes o diagnóstico, tratamento e cuidado oportunos. Essas estratégias constituem os programas de triagem, acessibilidade aos medicamentos, assim como estímulo a pesquisa e inovação diagnóstica e terapêutica.

Além disso, essas políticas buscam o esclarecimento sobre as DR, o incentivo ao surgimento de profissionais de saúde capacitados e ao suporte multidisciplinar.

Nesse sentido, o Programa Nacional de Triagem Neonatal, instituído pelo Sistema Único de Saúde (SUS) desde 1992, é útil em reconhecer doenças raras que acometem de forma precoce as crianças e são passíveis de tratamento. Seis doenças fazem parte do “teste do pezinho” disponibilizado pelo SUS, embora atualmente, o

exame encontra-se em ampliação para cerca de 14 grupos de doenças, de acordo com a Lei n.14.154, aprovada em maio de 2021 (BRASIL, 2021). A expansão será realizada em 5 etapas, estando os erros inatos da imunidade contemplados na quarta etapa. As doenças que fazem parte da triagem neonatal são: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita, toxoplasmose congênita, rubéola congênita, sífilis congênita, hepatite B, galactosemia, deficiência de biotinidase, imunodeficiência combinada grave e lactasemia (BRASIL, 2022).

O teste do pezinho é disponibilizado de forma gratuita pelo SUS no Brasil e a incorporação de novas doenças pode diferir e depender de cada unidade federativa. O Estado da Paraíba encontra-se em fase de ampliação, passando de seis para quatorze doenças a serem pesquisadas.

Além disso, no intuito de diminuir a morbimortalidade e melhorar a qualidade de vida das pessoas com enfermidades raras, instituiu-se no Brasil a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAI-PDR), em 2014. Essa política pública amplia no Sistema Único de Saúde (SUS) meios para estimular o diagnóstico e o tratamento dessas enfermidades, facilitar o aconselhamento e o exame do sequenciamento genético, assim como o acesso a medicamentos específicos, além de proporcionar a interação entre saúde, educação e assistência social (BRASIL, 2014).

Na perspectiva das pessoas com doenças ultrarraras participantes de pesquisas clínicas, o Ministério da Saúde regulamenta o direito ao acesso gratuito aos métodos profiláticos, diagnósticos e terapêuticos durante cinco anos após o registro da pesquisa na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) (BRASIL, 2017). O Conselho Nacional de Saúde do Brasil (CNS) considera doença ultrarrara aquela com incidência igual ou menor a 1 caso para cada 50.000 habitantes.

Em 2018, a fim de aumentar o reconhecimento das DR, a Organização Mundial de Saúde (OMS) declarou o último dia de fevereiro como Dia das Doenças Raras. No Brasil, neste mesmo ano, esta data também foi instituída, porém em 2023, a denominação foi ampliada para Dia Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras, sendo a última semana de fevereiro reservada às ações voltadas para o tema (BRASIL, 2023).

Em 2021, a Organização das Nações Unidas (ONU) direcionou o olhar para as pessoas que vivem com doenças raras por meio de metas que propõem a visibilidade

desses indivíduos. Dessa forma, a ONU passa a estimular o reconhecimento dos desafios enfrentados, o incentivo ao rompimento das barreiras de acesso aos cuidados e o fortalecimento dos sistemas de saúde para todos obterem o diagnóstico. Para isso, medidas têm sido instituídas em diversos países, como capacitação para o reconhecimento dos sinais de alerta e ampliação da triagem neonatal. Neste mesmo ano, o Ministério da Saúde brasileiro lançou uma capacitação gratuita para que profissionais possam fazer o diagnóstico de doenças raras cada vez mais cedo nas unidades de saúde da atenção primária (BRASIL, 2022).

Nesse contexto, a OMS considera as DR como prioridade mundial em saúde pública (Félix *et al.*, 2022). Ademais, essa instituição orienta a colaboração entre profissionais de saúde, especialistas, gestores públicos e associações de pacientes na criação de redes multidisciplinares e centros de referência em doenças raras (RARAS, 2024).

De tal forma que em 2022, o Ministério da Saúde do Brasil publica a Linha de Cuidados Pessoas com Doenças Raras que resume informações relativas ao fluxo de assistência e a regulação dos serviços de saúde ligados ao SUS. Esse documento atualiza orientações referentes ao cuidado das pessoas com enfermidades raras, presentes nas diretrizes do PNAI-PDR publicada em 2014 (BRASIL, 2022).

Neste cenário está em constituição a rede brasileira de doenças raras composta por serviços de referência em doenças raras e em triagem neonatal. Esses serviços colaborarão para o Cadastro Nacional de Doenças Raras que será a primeira grande coleta de dados epidemiológicos, aspectos clínicos e recursos diagnósticos e terapêuticos direcionados para pessoas com doenças raras no Brasil. Os resultados desse cadastro servirão para auxiliar os gestores de saúde a fortalecerem as políticas públicas para DR no país (Félix *et al.*, 2022).

4.9 Itinerários terapêuticos nas doenças raras

Os Itinerários Terapêuticos (IT) estudam as formas pelas quais as pessoas buscam auxílio para a resolução dos problemas de saúde, dessa forma, exploram desde o uso da medicina tradicional (práticas de automedicação e acesso a rezadeiras) até a medicina moderna (utilização da rede de assistência à saúde, acesso à exames, disponibilidade de tratamento, entre outros). Além disso, analisam aspectos ligados a interferência da doença sobre a qualidade de vida do paciente e seus

familiares. Nos últimos anos, observa-se o crescimento do nível dos trabalhos que abordam os itinerários terapêuticos (Luz; Silva; De Montigny, 2015).

Nesse sentido, a construção de saberes produzida pelos IT utiliza a abordagem qualitativa, expressa por trabalhos que procuram entender aspectos do cotidiano que não podem ser quantificados, ou melhor, àqueles que estudam o mundo das atitudes, motivações, valores e crenças, o que representa o aprofundamento no conhecimento dos fatos, das relações e dos processos (Brêtas, 2000).

A história oral é um recurso metodológico utilizado na pesquisa qualitativa em que os pesquisadores coletam informações por meio do diálogo sobre acontecimentos vividos e memorizados pelos participantes. Nesse sentido, a construção dos saberes ocorre pelo registro da história do indivíduo ou da coletividade, aliada a reflexão social do tema analisado (Brêtas, 2000). Além disso, o depoimento de cada entrevistado revela particularidades que demonstra o pensamento coletivo.

Cabral *et al.* (2011) avaliaram publicações nacionais sobre IT durante 20 anos. Os pesquisadores verificaram que, na maioria das vezes, os estudos tiveram como foco a visão do paciente sobre a enfermidade e o tratamento, sendo em menor número, os artigos que avaliaram acessibilidade e uso dos serviços de saúde. Também constataram que IT demonstra ser um instrumento de valor para a qualificação do cuidado, apresentando-se como um tema a ser examinado por estudiosos e gestores.

Resultados semelhantes foram vistos por Demétrio; Santana e Pereira-Santos (2019). O estudo avaliou a literatura científica brasileira sobre IT durante 9 anos e observou a preponderância do elevado nível das metodologias que analisaram as informações obtidas por entrevistas. Estes estudos revelaram o significado das experiências vividas pelas pessoas nas situações que envolvem saúde, doença e cuidado, além da relação com as redes de apoio, notadamente a família e as unidades de saúde. Os autores evidenciaram a possível contribuição dos percursos terapêuticos analisados por meio de entrevistas para a assistência à saúde.

Em relação ao IT no âmbito das enfermidades raras, o estudo de Aureliano (2018) avalia os sofrimentos vividos pelas famílias em busca do cuidado de pacientes com doenças raras hereditárias e as repercussões na continuidade da família. As pessoas acometidas por essas doenças têm em comum o relato da longa procura pelo diagnóstico, acesso difícil a terapêutica e preocupação com as gerações seguintes. O retardo na descoberta da enfermidade é uma queixa recorrente, aliado ao

desconhecimento dos profissionais de saúde sobre o assunto. Além disso, encontrar o especialista e ter acesso ao teste de sequenciamento genético pode gerar espera prolongada, assim como a necessidade de judicialização para ter direito ao tratamento específico quando existente.

5 METODOLOGIA

5.1 Metodologia do artigo original

5.1.1 Tipo de estudo

Trata-se de pesquisa descritiva, exploratória, com estudo de caso coletivo e abordagem qualitativa.

A pesquisa exploratória possibilita a elaboração de ideias, as quais incitam hipóteses que poderão ser testadas em estudos posteriores. A pesquisa descritiva permite descrever populações e fenômenos de forma profunda, nesse sentido as entrevistas e depoimentos constituem instrumentos adequados para esse objetivo (Gil, 2002).

O estudo de caso coletivo é uma modalidade de pesquisa que estuda um ou poucos objetos de forma ampla e detalhada, de modo que permita seu vasto conhecimento. Também possibilita o lançamento de luzes para o conhecimento da doença e a descoberta de medidas preventivas e terapêuticas. Este delineamento costuma ser usado para a descrição de síndromes raras (Gil, 2002).

O estudo de caso coletivo permite investigar situações da vida real cujos aspectos estão pouco definidos, contudo mantendo-se o caráter unitário do problema estudado. Estas pesquisas visam desenvolver hipóteses ou formular teorias e ainda, esclarecer as variáveis causais do objeto estudado em situações complexas, impossibilitadas do uso de experimentos e levantamentos (Gil, 2002).

Os estudos de caso não requerem a utilização de procedimentos rígidos na metodologia. Dessa forma, este aspecto pode comprometer a qualidade dos resultados. Nesse sentido, o pesquisador deve elaborar o protocolo e executar com cuidado o planejamento, a coleta e análise dos dados para diminuir o efeito dos vieses (Gil, 2002). O protocolo inclui a visão geral do projeto, procedimentos de campo, determinação das questões e guia para a elaboração do relatório (Gil, 2002).

Na visão geral do projeto o pesquisador informa os objetivos e cenário em que será desenvolvido a pesquisa. A literatura sobre o tema pode ser abordada nessa seção. Já no procedimento de campo, o pesquisador mostra o acesso as organizações ou informantes, material e observações gerais sobre os procedimentos a serem executados. Enquanto na determinação das questões, o pesquisador relata os lembretes sobre o conteúdo a ser coletado, devendo ser acompanhada das possíveis fontes de informação. Por fim, o pesquisador deve elaborar um guia para o relatório. Na maior parte dos estudos, a redação do relatório é concomitante à coleta de dados (Gil, 2002).

Outro ponto a ser esclarecido no estudo de caso coletivo é a dificuldade de generalização. O número reduzido de casos analisados impede a generalização. No entanto, o propósito do estudo de casos não é fornecer detalhes de uma população, mas o de permitir um olhar amplo do problema ou detectar possíveis fatores que o influenciam ou são por eles influenciados (Gil, 2002).

5.1.2 Local e período da realização do estudo

A pesquisa foi realizada nos serviços de alergologia e imunologia das unidades de pediatria e clínica médica do Hospital Universitário Lauro Wanderley da Universidade Federal da Paraíba, situado no Município de João Pessoa-PB. O estudo de campo ocorreu no período de setembro de 2023 até janeiro de 2024.

Figura 1- Localização do HULW em João Pessoa-Paraíba



HULW: Hospital Universitário Lauro Wanderley

Fonte: Google mapa

Figura 2 - Visão aérea do HULW em João Pessoa-Paraíba



HULW: Hospital Universitário Lauro Wanderley
Fonte: Google

5.1.3 População e amostra

A população da pesquisa foi constituída pelos familiares responsáveis e pelos pacientes com EII que realizam acompanhamento nas unidades de pediatria e clínica médica nos serviços de alergologia e imunologia do HULW, em João Pessoa-PB.

A amostra foi por conveniência, constituída por dez participantes, sendo sete pacientes (três crianças/adolescentes e quatro adultos) e três familiares responsáveis pelos menores de idade. Os componentes desta pesquisa foram definidos pelo número de pacientes acompanhados no período e no local do estudo que aceitaram participar das entrevistas. O número de participantes do trabalho foi superior a um estudo qualitativo, cuja amostra foi de cinco pessoas e inferior a outro trabalho semelhante com dezesseis participantes (Luz, Silva, De Montigny, 2015; West *et al.*, 2020).

O estudo de caso coletivo é frequente nas pesquisas sociais. A utilização de vários casos permite evidências oriundas de diversos contextos, proporcionando um estudo de melhor qualidade. Consequentemente, uma pesquisa envolvendo muitos casos necessita planejamento refinado e mais tempo para coleta e análise dos dados, pois será preciso reaplicar as mesmas questões em todos os casos (Gil, 2002).

O procedimento mais viável para determinar o número de casos é a inserção progressiva de casos novos, até o momento em que se observa o início da repetição das mesmas informações.

5.1.4 Critérios de inclusão e exclusão

Os critérios de inclusão do estudo foram:

- a) pacientes com diagnóstico de erros inatos da imunidade atendidos no serviço de Pediatria ou de Clínica Médica do HULW;
- b) cuidadores dos menores de idade com EII atendidos no local do estudo.

Os critérios de exclusão foram:

- a) indivíduos com estado de saúde comprometido durante a pesquisa;
- b) pessoas com reduzida capacidade de decisão e de discernimento em decorrência de aspectos individuais, psicológicos, econômicos ou sociais.

5.1.5 Coleta de dados

Durante o primeiro contato presencial, o pesquisador forneceu ao participante as informações sobre a pesquisa e, logo após, o convite para assinar o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE).

O instrumento para coleta de dados foi entrevista semiestruturada e gravada após o consentimento do participante, realizada nos serviços de pediatria e clínica médica do HULW, em João Pessoa-PB. As entrevistas foram feitas pela pesquisadora, de forma individual, com os pacientes adultos e com os cuidadores dos menores de 18 anos.

O tempo para entrevista foi livre, porém a duração dos encontros variou entre 40 e 60 minutos. Os encontros ocorreram durante o tratamento com infusão de imunoglobulinas nos pacientes, nos serviços de pediatria e clínica médica do HULW. A administração desse imunobiológico dura em torno de 6 horas, sendo repetido a cada 30 dias, o que facilitou a coleta dos dados.

Nessa perspectiva, a história oral foi o recurso metodológico utilizado nesta pesquisa qualitativa. Neste método, durante o diálogo, os pesquisadores coletam informações sobre os acontecimentos relacionados ao tema, memorizados pelos participantes. Em vista disso, a construção do conhecimento ocorre pelo registro do histórico individual, aliado a reflexão social do tema explorado (Brêtas, 2000). Ademais, o depoimento de cada entrevistado revela particularidades que propicia a produção do pensamento coletivo.

Nesse contexto, a entrevista foi iniciada relembrando os objetivos da pesquisa com a seguinte fala: “Fale sobre as experiências que você e sua família viveram desde o início da doença até conseguir o tratamento neste hospital: as experiências nos

serviços de saúde, o apoio fora dos serviços de saúde e o reflexo no cotidiano da família”.

Por conseguinte, o roteiro da conversa abordou questões sobre:

- (a) identificação do paciente e do familiar responsável pelo menor de 18 anos;
- (b) surgimento dos sinais e sintomas e evolução da doença;
- (c) a busca pelo diagnóstico e tratamento na rede de assistência à saúde;
- (d) a procura por alternativas do cuidado;
- (e) os impactos dos desafios na família, em seus aspectos emocionais, afetivos e econômicos.

A coleta de dados no estudo de casos deve abranger mais de uma técnica. A obtenção de dados advinda de vários procedimentos confere qualidade aos resultados. Essa diversidade de procedimentos mostra a semelhança e diferença nas informações coletadas. Dessa forma, consegue-se validar o estudo, evitando que a subjetividade do pesquisador influencie na pesquisa. Segundo Yin (2001), a utilização de várias fontes de evidência valida os resultados no estudo de caso.

Os dados de papel e os dados coletados com as pessoas fazem parte do delineamento dos estudos de caso, tais como análise de prontuários, observação espontânea, entrevista dos informantes e análise de artefatos físicos (vestuário, receitas, fotos). Neste estudo, as informações foram obtidas pela entrevista dos participantes, pela observação espontânea e exame de artefatos materiais.

5.1.6 Análise dos dados

Após a realização de cada entrevista com as pessoas selecionadas para o estudo, o conteúdo gravado foi transcrito e avaliado. A análise de conteúdo proposta por Bardin (1977) foi o método utilizado pela pesquisadora para examinar os dados. A interpretação do conteúdo levou em consideração os referenciais teóricos do estudo e o contexto social de cada participante.

De acordo com Gil (2002), a análise qualitativa leva em consideração vários fatores, tais como a natureza das informações coletadas, o número de participantes, os instrumentos de pesquisa e a fundamentação teórica que guiou o estudo. Esse processo consiste em uma sequência de ações, que englobam a redução dos dados, a categorização deles, sua interpretação e a redação do relatório.

Dessa forma, os dados coletados foram selecionados, simplificados e interpretados, mantendo-se alinhados aos objetivos deste estudo. A segunda etapa

foi a categorização dos dados que consistiu em organizá-los, a fim de permitir ao pesquisador tomar decisões e tirar conclusões. O material foi dividido em categorias descritivas, previamente estabelecidas, baseadas no referencial teórico adotado (GIL, 2002). Logo, é possível ir além dos dados, tentando explicações, formatações e trajetos de causa e efeitos.

O fundamental na análise e interpretação dos dados no estudo de caso é a manutenção da totalidade da unidade social. Daí o valor a ser atribuído ao desenvolvimento de tipologias no planejamento, e ao surgirem durante a coleta e análise dos dados (Gil, 2002).

A fim de evitar que se desenvolvam falsas conclusões na análise dos dados, faz-se necessário a construção de um referencial teórico no início da pesquisa. Nesse sentido, a interpretação dos dados deste estudo foi baseada nos seguintes referenciais teóricos: Itinerários Terapêuticos à luz do conceito de Cabral e Erros Inatos da Imunidade por Goudoris (Cabral *et al.*, 2011; Goudoris *et al.*, 2023).

5.1.7 Aspectos éticos

O projeto de pesquisa foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital Universitário Lauro Wanderley da Universidade Federal da Paraíba sob CAAE: 73289123.0.0000.5183 e parecer número 6.322.254. Os participantes foram mantidos no anonimato e suas entrevistas foram identificadas por números: E1, E2, até E10.

5.2 Metodologia do produto técnico tecnológico

5.2.1 Tipo de estudo

Trata-se de uma proposta de intervenção de desenho qualitativo, abordagem pedagógica e participativa, tendo como percurso metodológico a roda de conversa.

As rodas de conversa ou apenas “Rodas” são metodologias usadas para a educação em saúde junto à população e junto aos trabalhadores em saúde como educação permanente. É a metodologia de escolha nas atividades de educação em saúde. A Roda deve ter passos e papéis definidos para atingir objetivos previamente organizados. O essencial na Roda é promover a conversa (Sériesus, 2019).

A etapa inicial do planejamento constituirá a leitura das referências bibliográficas sobre o assunto. Em seguida, será realizado o plano de ação da roda de conversa (Nascimento; Cavalari Júnior, 2022).

5.2.2 Local e período da realização do estudo

Os locais para realização das Rodas serão unidades básicas de saúde (UBS), localizadas no município de João Pessoa-PB. O ambiente deve ser bem iluminado e proporcionar acústica e temperatura agradável. O período de realização do estudo será no primeiro semestre de 2025.

Figura 3 - Foto ilustrativa de UBS em João Pessoa-Paraíba



UBS: Unidade Básica de Saúde
Fonte: Google

5.2.3 População do estudo

O número de participantes deverá ser em torno de quinze pessoas. Os participantes convidados serão os profissionais de saúde que atuam nas unidades básicas de saúde do município de João Pessoa-PB. A amostra dos participantes será por conveniência, assim como a escolha das UBS.

Na pessoa de coordenação da Roda, a autora irá sugerir dois relatores eleitos entre os participantes do grupo. O primeiro relator ficará responsável pela inscrição e ordem das falas dos participantes e o segundo relator controlará o tempo de fala. A relatoria é importante para evitar que o diálogo não se transforme em discursos e a vez de falar seja assegurada para todos. Também será convidado um terceiro participante da Roda, o facilitador, a fim de contribuir com problematizações que estimulem a reflexão e o diálogo.

5.2.4 Critérios de inclusão e exclusão

Os critérios para a inclusão são:

(a) profissionais de saúde que atuam nas unidades básicas de saúde no Município de João Pessoa-PB.

Os critérios de exclusão são os seguintes:

(a) profissionais de saúde que não gozem de bem-estar físico/psíquico durante o estudo;

(b) profissionais de saúde que apresentam reduzida capacidade de decisão e de discernimento em decorrência de aspectos individuais, psicológicos, econômicos, culturais, sociais ou políticos.

5.3.5 Coleta de dados

A autora, como coordenadora das rodas de conversa, terá conhecimento metodológico e domínio sobre a temática abordada. Além disso, deverá promover a conversa mantendo o foco no tema, explicar novos questionamentos, assegurar o cumprimento das pactuações, evitar que a palavra fique em uma só pessoa, facilitando o diálogo e reflexão de todos. Por fim, caso necessário, promoverá encaminhamentos.

O coordenador deverá estimular o diálogo e a reflexão do tema coletivamente, sempre atento em evitar falas sem inscrições, pois elas tiram o foco da conversa.

Antes de começar a Roda, algumas pactuações deverão ser feitas entre os participantes, a saber: duração do encontro, tempo de duração das falas e escolha dos relatores. Ao iniciar o encontro, haverá apresentação dos participantes. Em seguida, o coordenador fará introdução do tema, destacando que a vivência de cada participante trará muitas riquezas para a conversa.

O objetivo geral desta roda de conversa é promover o diálogo entre os profissionais da atenção primária à saúde sobre os erros inatos da imunidade. O diálogo será incentivado em prol do debate sobre os problemas narrados pelos pacientes com EI relatados no artigo original: “Desafios no cuidado de pacientes com erros inatos da imunidade: itinerários terapêuticos e impactos na família”.

Apesar de serem doenças pouco prevalentes, as narrativas dos pacientes revelam histórias comuns que poderão despertar questionamentos, reflexões e encaminhamentos. Nesse sentido, trechos das narrativas dos pacientes serão mencionadas na Roda, como forma de sensibilizar e estimular a conversa.

Além disso, a Roda terá a pretensão de permitir a reflexão das experiências individuais e através do diálogo coletivo construir conhecimentos, facilitar a participação dos profissionais de saúde no processo educativo.

Nesse contexto, não há o interesse na promoção direta do repasse de conhecimentos técnicos sobre o tema, evitando que a fala do coordenador e do facilitador sejam demasiadamente informativas ou mais frequentes que as falas dos outros participantes (Sampaio *et al*, 2014).

Figura 4 - Foto ilustrativa de roda de conversa



Fonte: Google

5.3.6 Análise dos dados

A Roda será concluída com a avaliação do encontro. A opinião de cada participante sobre o assunto e a metodologia empregada será importante para encaminhamentos pertinentes à demanda levantada.

A pesquisadora discutirá com os participantes a construção de um artigo original objetivando publicar as experiências da “Roda de conversa entre profissionais da atenção primária à saúde sobre erros inatos da imunidade”.

5.3.7 Aspectos éticos

O projeto de pesquisa foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital Universitário Lauro Wanderley da Universidade Federal da Paraíba sob CAAE: 73289123.0.0000.5183 e parecer número 6.322.254. Os participantes foram mantidos no anonimato e suas entrevistas foram identificadas por números: E1, E2, até E10.

CAPÍTULO 2

O presente capítulo apresenta o primeiro produto desenvolvido e concluído durante a realização desta dissertação de mestrado: um artigo original submetido à publicação.

ARTIGO ORIGINAL

DESAFIOS NO CUIDADO DE PESSOAS COM ERROS INATOS DA IMUNIDADE: ITINERÁRIOS TERAPÊUTICOS E IMPACTOS NA FAMÍLIA

CHALLENGES IN THE CARE OF PEOPLE WITH INBORN ERRORS OF IMMUNITY: THERAPEUTIC ITINERARIES AND IMPACTS ON THE FAMILY

DESAFÍOS EN LA ATENCIÓN DE GENTE CON ERRORES CONGÉNITOS DE INMUNIDAD: ITINERARIOS TERAPÉUTICOS E IMPACTOS EN LA FAMILIA

Veriana Márcia da Nóbrega
Mestranda pelo Programa do Mestrado Profissional em Saúde da Família – PROFSAÚDE
Universidade Federal da Paraíba – UFPB
João Pessoa – Paraíba, Brasil
verianamarciadanobrega@gmail.com
<https://orcid.org/0000-0003-4494-9229>

Valderez Araújo de Lima Ramos
Doutora em Pediatria
Universidade Autônoma de Barcelona -UAB
Barcelona, Espanha
valderezjp@yahoo.com.br
<https://orcid.org/0000-0002-4034-9827>

Renata de Cerqueira Paes Corrêa Lima
Mestre em Pediatria
Escola Paulista de Medicina – UNIFESP
Universidade Federal de São Paulo – SP
paes.renata@ig.com.br
<https://orcid.org/0000-0002-4985-8484>

Bruna Medeiros da Nóbrega
Graduanda em Medicina
Afa Faculdades de Ciências Médicas
João Pessoa – Paraíba, Brasil
brunamnobrega@hotmail.com

RESUMO

Erros inatos da imunidade (EII) são causados por alterações na imunidade, expressas por infecções, alergias, neoplasias, manifestações autoimunes e inflamatórias. A ocorrência mundial aproxima-se de 1:1200, sendo no Brasil ainda desconhecida. Os EII formam um grupo heterogêneo de 485 doenças, algumas ultrarraras e outras, mais frequentes. **Objetivos:** Analisar as trajetórias das pessoas com EII em busca do diagnóstico e tratamento na rede de assistência à saúde até um hospital universitário, abordar as alternativas do cuidado e os impactos na família. **Métodos:** Pesquisa qualitativa, descritiva e exploratória, onde foram realizadas entrevistas gravadas abordando pessoas com EII em um hospital universitário. As narrativas foram interpretadas pela análise de conteúdo e baseadas nos referenciais teóricos: Itinerários Terapêuticos e EII. **Resultados:** Dos 7 pacientes, quatro eram homens e três eram mulheres, a idade ao diagnóstico variou de 6,9 a 30 anos. As narrativas evidenciaram 4 categorias temáticas: “os desafios em conviver com sintomas”, destacando-se a tosse; “a busca do cuidado na rede de assistência saúde”, revelando atraso no diagnóstico entre 6 a 29 anos; “as alternativas do cuidado” marcadas pela espiritualidade e “os impactos da doença na família” resultando em instabilidade emocional e financeira. Os pacientes relataram várias infecções, sendo mais frequentes as sinusites e pneumonias. **Conclusão:** As trajetórias das pessoas com EII revelaram vários acessos ao sistema de saúde, sucessivas internações, cuidado inadequado e diagnóstico tardio. Esses achados podem contribuir para alertar os profissionais de saúde em suspeitar dos EII, favorecendo o diagnóstico e o tratamento precoces.

Palavras-chave: tosse, pneumonia, infecção, imunidade, imunodeficiência, itinerário terapêutico.

ABSTRACT

Inborn errors of immunity (EII) are caused by changes in immunity, expressed by infections, allergies, neoplasms, autoimmune and inflammatory manifestations. The worldwide occurrence is close to 1:1200, and in Brazil it is still unknown. IIE form a heterogeneous group of 485 diseases, some ultra-rare and others more frequent. **Objectives:** To analyze the trajectories of people with IBE in search of diagnosis and treatment in the health care network to a university hospital, to address care alternatives and impacts on the family. **Methods:** Qualitative, descriptive and exploratory research, where recorded interviews were conducted with patients with IBE in a university hospital. The narratives were interpreted by content analysis and based on the theoretical frameworks: Therapeutic Itineraries and EII. **Results:** Of the 7 patients, 4 were men and 3 were woman, and the age at diagnosis ranged from 6.9 to 30 years. The narratives showed 4 thematic categories: "the challenges in living with symptoms", especially cough; "the search for care in the health care network", revealing a delay in diagnosis between 6 and 29 years; "the alternatives of care" marked by spirituality and "the impacts of the disease on the family" resulting in emotional and financial instability. The patients reported several infections, the most frequent being sinusitis and pneumonia. **Conclusion:** The trajectories of people with IIE revealed several accesses to the health system, successive hospitalizations, inadequate care and late diagnosis. These findings may contribute to alerting health professionals to suspect IIA, favoring early diagnosis and treatment.

Keywords: cough, pneumonia, infection, immunity, immunodeficiency, therapeutic itineraries.

RESUMEN

Los errores congénitos de inmunidad (EII) son causados por cambios en la inmunidad, expresados por infecciones, alergias, neoplasias, manifestaciones autoinmunes e inflamatorias. La ocurrencia mundial es cercana a 1:1200, y en Brasil aún se desconoce. Las IIE forman un grupo heterogéneo de 485 enfermedades, algunas ultra raras y otras más frecuentes. **Objetivos:** Analizar las trayectorias de

las personas con EBI en busca de diagnóstico y tratamiento en la red de atención a la salud a un hospital universitario, para abordar las alternativas de atención y los impactos en la familia.

Métodos: Investigación cualitativa, descriptiva y exploratoria, donde se realizaron entrevistas grabadas a pacientes con EBI en un hospital universitario. Las narrativas fueron interpretadas

mediante análisis de contenido y a partir de los marcos teóricos: Itinerarios Terapéuticos y EII.

Resultados: De los 7 pacientes, 4 eran hombres y 3 eran mujeres, y la edad al diagnóstico osciló entre los 6,9 y los 30 años. Las narrativas mostraron 4 categorías temáticas: "los desafíos de vivir con síntomas", especialmente la tos; "La búsqueda de cuidados en la red de salud", revelando un retraso en el diagnóstico entre 6 y 29 años; "Las alternativas de cuidado" marcadas por la espiritualidad y "los impactos de la enfermedad en la familia" que resultan en inestabilidad emocional y financiera. Los pacientes refirieron varias infecciones, siendo las más frecuentes la sinusitis y la neumonía.

Conclusión: Las trayectorias de las personas con EII revelaron varios accesos al sistema de salud, hospitalizaciones sucesivas, atención inadecuada y diagnóstico tardío. Estos hallazgos pueden contribuir a alertar a los profesionales de la salud sobre la sospecha de AII, favoreciendo el diagnóstico y tratamiento precoz.

Palabras clave: tos, neumonía, infección, inmunidad, inmunodeficiencia, itinerarios terapéuticos.

1 INTRODUÇÃO

Os erros inatos da imunidade (EII) são doenças crônicas e complexas que formam um grupo heterogêneo de 485 doenças, algumas ultrarraras e outras mais frequentes. A ocorrência mundial está em torno de 1:1200, sendo no Brasil ainda desconhecida (ASBAI, 2023).

Os pacientes podem apresentar diversas manifestações clínicas e variadas alterações laboratoriais que requer profissionais de saúde capacitados para a suspeição dos EII, essencial para confirmação diagnóstica e tratamento precoces (ASBAI, 2023).

Por outro lado, o retardo no diagnóstico ocasiona aos pacientes sofrimento por repetidas hospitalizações, faltas escolares e laborais, assim como gastos às famílias e aos cofres públicos, além da possibilidade de sequelas e risco de morte (European Primary Immuno Consensus Conference, 2005; Meyts *et al.*, 2021).

Em 2021, a Organização das Nações Unidas (ONU) estabeleceu metas de atenção as pessoas com doenças raras, a fim de reconhecer as dificuldades enfrentadas, promover acessibilidade aos cuidados e fortalecer os sistemas de saúde para o diagnóstico e tratamento oportuno.

Em 2022, o Ministério da Saúde do Brasil publica a Linha de Cuidados Pessoas com Doenças Raras que resume informações relativas ao fluxo de assistência e a regulação dos serviços de saúde ligados ao Sistema Único de Saúde (SUS). Esse documento atualiza orientações referentes ao cuidado das pessoas com enfermidades raras, presentes nas diretrizes da Política Nacional de

Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAI-PDR) de 2014 (Brasil, 2014).

Nesse contexto, a atenção primária à saúde (APS) no Brasil constitui a porta de entrada para o Sistema Único de Saúde (SUS), sendo responsável por gerenciar os cuidados de forma perene e integrada com os serviços especializados. Já, a atenção secundária e terciária à saúde fornecem o suporte especializado na condução dos casos e mantêm o apoio matricial à APS (Brasil, 2022).

Mediante essas considerações, foi formulado o seguinte questionamento nesta pesquisa: Quais os itinerários terapêuticos de pessoas com EII até um hospital universitário e quais os impactos da doença na família?

O conhecimento dos itinerários terapêuticos de pessoas com EII é relevante na perspectiva de contribuir para a compreensão das necessidades deste público pelos leigos, profissionais de saúde e gestores, a fim de adotar medidas que facilitem o diagnóstico e o tratamento.

O objetivo deste estudo foi analisar as trajetórias das pessoas com EII em busca do diagnóstico e tratamento na rede de assistência à saúde (RAS) até um hospital universitário, abordar as alternativas do cuidado fora da RAS e os impactos impostos pela doença na família.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

Os erros inatos da imunidade (EII) são doenças genéticas causadas por alterações no sistema imunológico, expressas por infecções recorrentes ou crônicas, alergias, neoplasias, manifestações autoimunes e inflamatórias (Goudoris *et al.*, 2023a).

As pessoas com EII apresentam necessidades assistenciais complexas em termos de diagnóstico e tratamento, envolvendo ações contínuas, transversais e multidisciplinares. O desconhecimento por profissionais da saúde acerca destas enfermidades, a falta de padronização no cuidado e no fluxo dos pacientes na rede de assistência à saúde, assim como a carência de experiências pregressas na condução dos casos são algumas das lacunas a serem solucionadas (El-Sayed *et al.*, 2019).

Nesse sentido, sinais de alerta para a investigação dos EII foram criados por entidades americanas e adaptados à realidade local pelo Grupo Brasileiro de Imunodeficiências (BRAGID). Recentemente, em 2023, foram atualizados pela Associação Brasileira de Alergia e Imunologia (ASBAI). Apesar de não mostrar todas as características clínicas dos EII, esses sinais são relevantes para aumentar o conhecimento destas doenças (Quadro1).

Quadro 1. Sinais de alerta dos erros inatos da imunidade.

10 SINAIS DE ALERTA
História familiar de erro inato da imunidade ou consanguinidade
Infecções com frequência aumentada para a faixa etária e/ou de curso prolongado ou não esperado e/ou por microrganismos não usuais ou oportunistas
Diarreia crônica de início precoce
Quadros alérgicos graves
Eventos adversos não usuais a vacinas atenuadas (BCG, febre amarela, rotavírus, tetra viral)
Características sindrômicas
Déficit do crescimento
Febre recorrente ou persistente, sem identificação de agente infeccioso ou malignidade
Manifestações precoces e/ou de autoimunidade, em especial citopenias ou endocrinopatias
Malignidades precoces, incomuns e/ou recorrentes

Fonte: Associação Brasileira de Alergia e Imunologia (ASBAI)
<https://www.asbai.org.br>.

No contexto dos itinerários terapêuticos (IT), os últimos anos têm revelado o crescimento dos trabalhos que abordam esse tema. Os IT estudam as formas pelas quais as pessoas buscam auxílio para a resolução dos problemas de saúde. Esses estudos exploram desde o uso da medicina tradicional (práticas de automedicação, acesso a rezadeiras) até a medicina moderna (utilização da rede de assistência à saúde, acesso à exames, disponibilidade de tratamento, entre outros). Além disso, os IT analisam aspectos ligados a interferência da doença sobre a qualidade de vida do paciente e seus familiares (Luz; Silva; De Montigny, 2015).

De acordo com Cabral *et al* (2011), os IT contribuem para a saúde pública quando utilizam a abordagem que valoriza a percepção do paciente sobre as formas do cuidado em saúde.

Nesse sentido, a construção de saberes produzida pelos IT utiliza a abordagem qualitativa, expressa por trabalhos que procuram entender aspectos do cotidiano que não podem ser quantificados, ou melhor, àqueles que estudam o mundo das atitudes, motivações, valores e crenças, o que representa o aprofundamento no conhecimento dos fatos, das relações e dos processos (Brêtas, 2000).

Em relação ao IT no âmbito das enfermidades raras, o estudo de Aureliano (2018) avalia os sofrimentos vividos pelas famílias de pacientes com doenças raras hereditárias em busca do cuidado e as repercussões na família. As pessoas acometidas por essas doenças têm em comum o relato de longa procura pelo diagnóstico, acesso difícil à terapêutica e preocupação com as gerações seguintes.

O retardo na descoberta da enfermidade é uma queixa recorrente, aliado ao desconhecimento dos profissionais de saúde sobre o assunto. Além disso, encontrar o especialista e ter acesso ao teste de sequenciamento genético pode gerar espera prolongada, assim como a necessidade de judicialização para ter direito ao tratamento específico quando existente.

Nesse contexto, observa-se a originalidade deste estudo em relação às publicações nacionais sobre o assunto, por priorizar um grupo de enfermidades raras que comprometem a imunidade das pessoas.

3 MÉTODOS

Trata-se de pesquisa qualitativa, descritiva e exploratória, realizada com pacientes do Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW) situado na cidade de João Pessoa-PB. O estudo de campo ocorreu no período de setembro de 2023 até janeiro de 2024.

A amostra foi por conveniência, constituída por pessoas com diagnóstico de EII em acompanhamento no referido hospital. A amostragem foi de 10 participantes, sendo 7 pacientes (3 crianças/adolescentes e 4 adultos) e 3 familiares responsáveis pelos menores de idade.

Durante o primeiro contato presencial, o pesquisador forneceu informações sobre a pesquisa e detalhou o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE).

Os critérios de inclusão do estudo foram:

- a) pessoas com diagnóstico de erros inatos da imunidade atendidos no serviço de Pediatria ou de Clínica Médica do HULW;
- b) cuidadores dos menores de idade com EII atendidos no local do estudo.

Os critérios de exclusão foram:

- a) indivíduos com estado de saúde comprometido durante a pesquisa;
- b) pessoas com reduzida capacidade de decisão e de discernimento.

O instrumento para coleta de dados foi entrevista não estruturada e gravada após o consentimento do participante. As entrevistas foram feitas pela pesquisadora, de forma individual, com os pacientes adultos e com os cuidadores dos menores de 18 anos. O tempo para entrevista foi livre, tendo a duração dos encontros variado entre 40 a 60 minutos. As entrevistas ocorreram durante o tratamento com infusão de imunoglobulinas nos pacientes, nos serviços de Pediatria e Clínica Médica do HULW. A administração desse imunobiológico dura em torno de 6 horas, sendo repetido a cada 30 dias, o que facilitou a coleta dos dados.

O recurso metodológico utilizado nesta pesquisa foi a história oral. Neste método, o pesquisador coleta informações sobre os acontecimentos memorizados pelos participantes

relacionados ao tema. Em vista disso, a construção do conhecimento ocorre pelo registro do histórico individual, aliado a reflexão social do tema explorado (Brêtas, 2000). Ademais, o depoimento do entrevistado revela particularidades que propicia a produção do pensamento coletivo.

A entrevista foi iniciada lembrando os objetivos da pesquisa: “Fale sobre as experiências que você e sua família viveram desde o início da doença até o tratamento neste hospital: nos serviços de saúde, fora dos serviços de saúde e o reflexo de tudo isso no cotidiano da família”.

Após a realização de cada entrevista, o conteúdo gravado foi transcrito e avaliado. A análise de conteúdo proposta por Bardin (1977) foi o método usado pela pesquisadora para examinar os dados. A interpretação do conteúdo foi baseada nos referenciais teóricos do estudo e no contexto social do participante.

De acordo com Gil (2002), a análise qualitativa leva em consideração vários fatores, tais como a natureza das informações coletadas, o número de participantes, os instrumentos de pesquisa e a fundamentação teórica que guiou o estudo. Esse processo consiste em uma sequência de ações, que englobam a redução dos dados, a categorização deles, sua interpretação e a redação do relatório.

Dessa forma, os dados coletados foram selecionados, simplificados e interpretados, mantendo-se alinhados aos objetivos do estudo. A segunda etapa foi a categorização dos dados que consistiu em organizá-los, a fim de permitir ao pesquisador tomar decisões e tirar conclusões. O material foi dividido em categorias descritivas, baseadas no referencial teórico adotado. Por conseguinte, é possível ir além dos dados, formular explicações, formulações e trajetórias de causa e efeitos. O fundamental na interpretação dos dados no estudo de caso coletivo é manter a totalidade da unidade social (Gil, 2002).

A fim de evitar que se desenvolvam falsas conclusões na interpretação dos dados, faz-se necessário a construção de um referencial teórico. Nesse estudo, a análise dos dados foi baseada nos seguintes embasamentos teóricos: Itinerários Terapêuticos por Cabral e Erros Inatos da Imunidade por Goudoris (Cabral *et al.*, 2011; Goudoris *et al.*, 2023).

O projeto de pesquisa foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do HULW da UFPB sob CAAE: 73289123.0.0000.5183 e parecer número 6.322.254. Os participantes foram mantidos no anonimato e seus relatos foram identificados por letras e números: E1, E2, até E7.

4 RESULTADOS E DISCUSSÕES

Das 10 pessoas selecionadas para o estudo, apenas 1 recusou e 2 não preencheram os critérios de inclusão. Duas pessoas excluídas relataram incapacidade em conceder entrevista e outra pessoa estava ainda em investigação diagnóstica para EII. Portanto, foram estudadas 7 pessoas com

EII acompanhadas no Hospital Universitário Lauro Wanderley. As entrevistas foram realizadas com 4 adultos e com 3 responsáveis pelos menores de 18 anos. A idade das pessoas ao serem diagnosticadas variou de 7 a 30 anos, sendo 3 mulheres e 4 homens. O tempo desde o início dos sintomas até o diagnóstico foi de 6 a 29 anos (Quadro 2).

Quadro 2. Dados sociodemográficos e clínicos das pessoas com EII atendidas no HULW, João Pessoa-PB.

ENTREVISTA	IDADE ATUAL	SEXO	RAÇA	OCUPAÇÃO	IDADE AO INICIAR OS SINTOMAS	TEMPO PARA DIAGNÓSTICO
E1	14 anos	F	P	Estudante	1 mês	7 anos
E2	15 anos	M	P	Estudante	8 meses	9 anos
E3	37 anos	M	P	Fiscal supermercado	Entre 1 a 5 anos	Entre 25 a 29 anos
E4	11 anos	M	P	Estudante	6 meses	6 anos
E5	34 anos	M	P	Agricultor	Entre 1 a 5 anos	Entre 25 a 29 anos
E6	30 anos	F	B	Esteticista	2 meses	28,8 anos
E7	26 anos	F	P	Agente aeroporto	Entre 1 a 5 anos	Entre 19 a 23 anos

E: entrevista, F: feminino, M: masculino, P: parda, B: branca

Fonte: dados da pesquisa.

A transcrição das entrevistas e a compreensão das narrativas possibilitou a organização dos temas relevantes em quatro categorias e em dez subcategorias, as quais guiaram a análise dos resultados (Quadro 3). Dessa forma, a repetição de assuntos nos relatos das pessoas permitiu identificar os quatro percursos: “os desafios em conviver com sintomas,” “em busca do cuidado,” “alternativas do cuidado” e “os impactos da doença na família”(Quadros 4-7).

Quadro 3: Categorias e subcategorias temáticas dos relatos das pessoas atendidas no HULW, João Pessoa-PB.

CATEGORIA	O DESAFIO EM CONVIVER COM OS SINTOMAS	EM BUSCA DO CUIDADO	ALTERNATIVAS DO CUIDADO	O IMPACTO DA DOENÇA NA FAMÍLIA
Subcategoria	-Infecções e internações -Doença, escola e trabalho	-Experiências na rede de assistência à saúde -Retardo no diagnóstico	-Práticas tradicionais -Práticas modernas	-Impacto emocional -Impacto financeiro -Impacto no lazer

HULW: Hospital Universitário Lauro Wanderley

Fonte: dados da pesquisa.

A transcrição das entrevistas e a compreensão das narrativas possibilitou a construção de quatro temas relevantes, organizados em quatro categorias e em dez subcategorias, as quais guiaram a análise dos resultados (Quadros: 3-6). Dessa forma, a repetição de assuntos nos relatos das pessoas permitiu identificar os quatro percursos: “os desafios em conviver com sintomas,” “em busca do cuidado,” “alternativas do cuidado” e “os impactos da doença na família.”

Quadro 4: Subcategorias do tema “Os desafios em conviver com os sintomas” identificados nos relatos das pessoas atendidas no HULW, João Pessoa-PB.

ITINERÁRIOS I: OS DESAFIOS EM CONVIVER COM OS SINTOMAS
INFECÇÕES E INTERNAÇÕES
- “Ela começou a adoecer com tosse, ia para urgência, dava pneumonia, usava antibiótico. Até os 7 anos foram várias pneumonias. Até hoje, ela tem bronquite e sequelas, as bronquiectasias. Também tinha muita diarreia (E1).”
- “Eu morava mais no hospital, muitas internações por infecções. Acho que 8 vezes (E2).”
- “Desde os 6 meses a gente levava ao hospital, ele ficou internado várias vezes, teve 9 pneumonias. Aos 7 anos foi o quadro mais grave, osteomielite no tornozelo (E4).”
DOENÇA, ESCOLA E TRABALHO
- “O ouvido supurava, não melhorava. Foi um ano quase todo. Ele perdeu a escola (E2).”
- “Eu trabalhava plantando, pescando, como diarista e atrapalhava muito. Quando internava, passava 1 mês sem trabalhar. A doença ainda hoje atrapalha o trabalho (E5).”
- “A doença perturbou muito o trabalho, eu ia doente, mas às vezes tinha que sair. Fui trabalhar num salão, tive que sair por causa da tosse. Hoje trabalho na estética como autônoma (E6).”

HULW: Hospital Universitário Lauro Wanderley
Fonte: dados da pesquisa.

Quadro 5: Subcategorias do tema “Em Busca do Cuidado” identificados nos relatos das pessoas atendidas no HULW, João Pessoa-PB.

ITINERÁRIOS II: EM BUSCA DO CUIDADO
EXPERIÊNCIAS NA REDE DE ASSISTÊNCIA À SAÚDE
- “Uma vez quando eu estava internado, falei: “O senhor acha normal ter tanta pneumonia? “Ele disse: “pneumonia é normal. As pessoas sempre têm pneumonia, pegam vírus e pneumonia (E5).”
- “Um médico olhou e disse: “você tem todos os sintomas de HIV. Ele me jogou no lixo. Passei 3 meses depressivo (E3).”
- “Tem palavras que você escuta no hospital e dói muito: “Ele tá muito ruim”. “Eu não posso fazer nada pelo seu filho (E4).”
- “Eu chegava no hospital e a intenção era tomar um soro e ir embora, porque eu já sabia que ninguém ia resolver (E3).”
RETARDO NO DIAGNÓSTICO
- “Eu fiquei internado mais de 20 vezes, teve ano que eu tinha umas 5 pneumonias, fazia tomografia e não descobriam nada lá em Piancó, só a pneumonia (cidade do interior do Estado) (E5).”
- “Mesmo fazendo tratamento com pneumologistas, eles nunca desconfiaram o que eu tinha nada. Eles diziam que era alergia. Eu gastei muito com remédio, exames e consultas (E6).”
- “Eu fui várias vezes no hospital desidratado e com infecção intestinal. Ninguém investigava. Eu me frustrava (E3).”
- “Muitos pneumologistas renomados desenganaram a gente, pois eu tomava o remédio e não melhorava. Eu tenho uma coleção de bombinhas (E7).”

HULW: Hospital Universitário Lauro Wanderley
Fonte: dados da pesquisa.

Quadro 6: Subcategorias do tema “Alternativas do cuidado” identificados nos relatos das pessoas atendidas no HULW, João Pessoa-PB.

ITINERÁRIOS III: ALTERNATIVAS DO CUIDADO
PRÁTICAS TRADICIONAIS E MODERNAS
- “Minha sogra arrumou uma rezadeira. Minha mãe disse: Não adianta levar para rezadeira. Só existe um que pode dar a saúde: Deus (E2).”
- “Disseram: “toma uma garrafada,” mas eu resisti e disse: “ porque para Deus nada é impossível (E6).”
- “Tem um vídeo do pai na internet, morrendo de chorar quando ele teve meningite. Aí choveu de gente no hospital, querendo ajudar. Foi muita solidariedade, além das orações (E2).”

HULW: Hospital Universitário Lauro Wanderley

Fonte: dados da pesquisa.

Quadro 7: Subcategorias do tema “ Os Impactos da doença na família” identificados nos relatos das pessoas atendidas no HULW, João Pessoa-PB.

ITINERÁRIOS IV: OS IMPACTOS DA DOENÇA NA FAMÍLIA
IMPACTO EMOCIONAL
- “Ela ficava se achando uma criança excluída. Até hoje, ela carrega um trauma que a doença afetou (E1).”
- “Doutor, eu prefiro tratar em casa, não aguento mais o hospital, eu posso não morrer da doença, mas vou morrer do meu psicológico (E7).”
- “No começo, o que marcou foi ouvir que não tinha cura e eu tinha que tomar isso para sempre (infusão de imunoglobulina) (E7).”
- “Tomei antidepressivo.. tinha crise de choro. O que mais perturbava era não ter diagnóstico (E3).”
IMPACTO FINANCEIRO
- “Minha mãe me internava em hospital particular para eu não ficar na enfermaria em contato com outros doentes, aí pegava muito empréstimo para poder pagar (E7).”
- “Eu gastei muito com remédio, com exames e consultas. O médico falou não espere pelo SUS. Quando o exame sair, fale comigo porque não é para esperar (E6).”
- “A necessidade de interromper o que se pretendia fazer com os recursos, para poder arcar com a doença, gerou muita instabilidade na família. (E1).”
IMPACTO NO LAZER
- “A gente nunca foi de ter lazer por conta dele. Ficava preso, mal saía (E2).”
- “Eu evitava sair por causa das diarreias e vômitos. Fiquei frágil (E3).”
- “Planejava algo e não realizava, pois muitas vezes tinha que ir às pressas para o hospital. (E1)”

HULW: Hospital Universitário Lauro Wanderley

Fonte: dados da pesquisa.

Os percursos iniciais foram os desafios em conviver com os sintomas, sobretudo a tosse e as infecções, além da necessidade de sucessivas internações, resultando em faltas ao trabalho e à escola (Itinerários I). Em seguida, iniciou-se a peregrinação em busca do diagnóstico nos serviços de saúde, por várias especialidades médicas, marcados por longa espera na elucidação da doença (Itinerários II). No decorrer do trajeto, registrou-se o uso das alternativas do cuidado, retratado pelas práticas não

convencionais usadas na saúde (Itinerários III). Além disso, durante todo o itinerário, analisou-se o impacto da doença sobre as famílias, revelando comprometimento emocional das pessoas, notadamente a depressão, medo e ansiedade, assim como o desgaste financeiro e as restrições nas atividades recreativas (Itinerários IV).

No sentido de facilitar a discussão dos resultados, dividiu-se este segmento de acordo com os núcleos temáticos advindos da análise dos relatos das pessoas.

4.1 OS DESAFIOS EM CONVIVER COM OS SINAIS E SINTOMAS

Os sinais e sintomas surgiram durante a infância de todos os participantes neste estudo, dados semelhantes aos achados da literatura em vigência. Entretanto, vale salientar que alguns tipos de EII podem iniciar o quadro clínico em qualquer fase da vida, até mesmo na senilidade (Goudoris *et al.*, 2023b).

Os entrevistados relataram recorrência elevada dos processos infecciosos, assim como ida frequente aos atendimentos de urgência e diversas internações, aspectos mencionados em estudos anteriores (Pazian *et al.*, 2020; Demirdag; Gupta, 2021). Quanto às infecções, os pacientes deste estudo apresentaram mais de um órgão acometido, sendo os agravos mais frequentes: pneumonias, seguida das sinusites, bronquites, otites e diarreias, achados condizentes com a literatura (Casanova; Abel, 2007). Nessa fase, iniciou-se a frustração dos pacientes pela repetição das infecções e pela falta de investigação: *“Por que eu tenho tanta pneumonia? Os médicos diziam: Ninguém tem muita pneumonia. Isso pode ser uma bronquite (E6)”*, como também neste relato: *“Eu fui várias vezes no hospital desidratado e com infecção intestinal. Ninguém investigava. Eu me frustrava (E3)”*.

As infecções são os achados clínicos mais comuns entre os EII. O espectro clínico é amplo, variando desde quadros leves até episódios potencialmente letais, como sepse e meningite, os quais podem causar limitações permanentes (Casanova; Abel, 2007). Entre os entrevistados ocorreram infecções graves como a osteomielite, meningite e pneumonia com derrame pleural. Durante a internação por essas infecções severas no Hospital Universitário Lauro Wanderley, o diagnóstico dos EII foi suspeitado e confirmado nos pacientes estudados.

Entre os sintomas, a tosse foi a queixa mais referida na maioria dos relatos: *“O pivô de tudo era a tosse, tive que sair do trabalho por causa da tosse (E7)”* e *“Todo mundo na escola conhecia minha tosse (E6)”*. Vale salientar que 60% das pessoas com EII e deficiência de anticorpos apresentam infecções do trato respiratório (Goudouris *et al.*, 2023). Além disso, os episódios repetidos de infecções podem causar limitações permanentes, como as bronquiectasias (Casanova; Abel, 2007).

A conciliação entre doença, escola e/ou trabalho impõe sacrifícios e perdas. A ausência de diagnóstico compromete as relações trabalhistas e o direito à cobertura da seguridade social: *“Dessa vez que fiquei intubado, o INSS negou...simplesmente negou. Mesmo minha mãe levando o documento e dizendo que eu estava internado (E3)”*. Observou-se também que desafios em busca do cuidado podem despertar a mobilidade laboral: *“A doença atrapalhou muito o trabalho. Fui funcionária de um salão, tive que sair por causa da tosse. Hoje trabalho na estética como autônoma (E6)”*. Os entrevistados do estudo relataram faltas à escola e ao trabalho, motivadas pelo quadro clínico: *“Ele doente... o ouvido supurava, não melhorava. Isso foi um ano quase todo. Ele perdeu a escola (E2)”*. Nesse sentido, faz-se necessário a articulação entre as áreas de saúde e educação, a fim de tornar a escola inclusiva ao receber o estudante com doença crônica, assim como levar a pedagogia para o ambiente hospitalar, oportunizando saberes durante as internações (Albertoni, 2021).

4.2 EM BUSCA DO CUIDADO

O longo percurso à procura do diagnóstico foi observado nas narrativas, traçados por idas a unidades de pronto atendimento e hospitais, ambulatorios gerais e de especialidades, assim como serviços da rede pública e privada. Os equívocos e a falta de diagnóstico são queixas recorrentes entre os entrevistados.

Na maioria dos relatos observou-se que os profissionais de saúde da atenção primária não investigaram a causa da recorrência das infecções, tanto na rede pública, quanto na rede privada. O mesmo ocorreu nos atendimentos com médicos de diversas especialidades. Vale salientar que a permanência na UTI em mais de um episódio e por longo período, também não levou a suspeição da doença de base nos pacientes. Além disso, lacunas existentes para o diagnóstico dos EII pôde ser percebida também na atenção terciária, visto que durante internação por pneumonia de repetição em hospital universitário do interior do Estado, não foi investigada a causa da recorrência das infecções: *“Passei 13 dias internado no HU e só descobriu asma. E não cheguei a lugar nenhum, de novo (E4)”*.

Neste estudo, a admissão na atenção terciária ocorreu em decorrência de internações por agudizações na maior parte dos casos, evidenciando a deficiência do fluxo no sistema de saúde em integrar os diversos níveis de atenção, a fim de responder a demanda dos usuários. Dados similares foram vistos em estudo anterior que analisou as trajetórias dos pacientes acometidos por outra doença crônica, a fibromialgia (Muñoz *et al.*, 2018).

A ausência em investigar os EII diante da presença de sinais de alerta repete-se em outros estudos. Uma pesquisa realizada na UTI de um hospital em Recife revelou que dos 94 pacientes internados com sinais de alerta para EII, apenas 3,2% foram investigados (Pereira LS, *et al.*). Estudo semelhante em uma UTI na cidade de Uberlândia, mostrou que das 53 crianças internadas com quadro clínico sugestivo para imunodeficiência, apenas 13,20% foram investigadas, tendo a confirmação de EII em 71,42% dos casos (Suavinho; De Nápolis; Segundo, 2014).

Nesta pesquisa qualitativa, ao analisar o tempo desde o início das manifestações clínicas até o diagnóstico, detectou-se a variação de 6 a 29 anos, cuja duração foi superior às pesquisas anteriores. Em estudos quantitativos, como em 2011 feito por Costa-Carvalho *et al.* em hospital universitário na cidade de São Paulo, mostrou que o tempo médio entre o início de sintomas e o diagnóstico definitivo foi de 6,7 anos para pacientes com Imunodeficiência Comum Variável. Já a pesquisa realizada por Pazian *et al.* (2020), em hospital universitário em Curitiba, revelou que o tempo para o diagnóstico dos EII alcançou a média de 9 anos. Em um trabalho realizado em 41 países da Europa, o tempo estimado para o diagnóstico de doenças raras foi de 5 anos (Faye *et al.*, 2024). A discrepância entre o presente estudo e os demais analisados pode ser justificado pelas peculiaridades da região onde o estudo foi realizado. Por ser uma região do país menos desenvolvida, as deficiências na rede de assistência à saúde do Estado e nas condições de vida dos entrevistados podem favorecer ao diagnóstico mais tardio.

Embora tenha ocorrido avanço nos testes genéticos à nível mundial, facilitando a descoberta de vários tipos de EII, ainda há barreiras para a suspeição destas enfermidades. Uma delas é o desconhecimento médico e da população leiga a respeito do tema. Estudo feito na capital paulista, revelou que apenas 26,6% dos pediatras e 6,6% dos clínicos e cirurgiões entrevistados em hospitais públicos e privados, mostraram instrução adequada sobre o assunto (Dantas *et al.*, 2013). Da mesma forma, no Irã apenas 31,9% entre os médicos de várias especialidades tiveram nível satisfatório em respostas corretas sobre os EII (Nourijelyani *et al.*, 2012). Já no Peru apenas 39,8% dos médicos informaram conhecer os 10 sinais de alerta dos EII em estudo realizado (Veramendi-Espinoza *et al.*, 2021).

Além disso, de uma forma geral, as pessoas com patologias crônicas ou graves percorrem itinerários terapêuticos tortuosos, frutos dos problemas enfrentados pela falta de uma rede de atenção à saúde organizada e integrada, com fluxos e protocolos pactuados, facilitando decisões clínicas e os processos de regulação. Por outro lado, a eficiência desta rede evita deslocamentos, consultas e procedimentos desnecessários, permitindo o uso adequado dos recursos em saúde e a satisfação dos atores (Magalhães Junior, 2014), como informa o participante do estudo : -“O SUS é muito bom. Claro que tem suas deficiências e isso não está no sistema, está nas pessoas que geram o sistema (E1)”.

Nesse sentido, as pessoas com doenças raras apresentam necessidades assistenciais complexas em termos de diagnóstico, tratamento e acompanhamento, envolvendo cuidados contínuos e ações transversais, multidisciplinares e multiprofissionais. A desinformação por profissionais da saúde acerca destas enfermidades, a falta de padronização no cuidado e no fluxo dos pacientes na rede de assistência à saúde, assim como a carência de experiências pregressas na condução dos casos pelos profissionais são algumas das lacunas a serem solucionadas (Brasil, 2022; Félix *et al.*, 2022).

Apesar do retardo no diagnóstico dos EII, houve aumento na compreensão dessas entidades por profissionais da saúde e por pacientes, resultado de iniciativas educacionais e reuniões científicas por sociedades médicas, agências de apoio e associações de pacientes à nível mundial. Um estudo feito no México mostrou resultados positivos, em que o aumento de casos diagnosticados foi evidenciado após a realização de um programa educativo para trabalhadores da saúde e para a população mexicana em geral (Alvarez-Cardona *et al.*, 2016).

4.3 AS ALTERNATIVAS DO CUIDADO

Neste estudo, as práticas populares tradicionais utilizadas pelos pacientes foram incentivadas pelos familiares e amigos como forma de cuidar, mesmo por modos não convencionais: -*“Fizeram vários chás, até chá de lagartixa”*(E1). A mídia social foi usada por um participante para expressar as angústias ocasionadas pela doença, resultando em ações solidárias pela população da cidade: *“Tem um vídeo na internet do pai chorando quando ele teve meningite. Aí choveu de gente no hospital, querendo ajudar. Foi muita solidariedade, além das orações* (E2).”

Entre as alternativas do cuidado, a religião representou conforto e esperança para a maior parte dos pacientes: *“Minha sogra arrumou uma rezadeira. Minha mãe disse: Não adianta levar para rezadeira. Só existe um que pode dar a saúde: Deus* (E2)”. O estudo de Scholze (2005) mostra que os itinerários de cura e cuidado (fitoterapia, automedicação) podem gerar risco a população, os mesmos são mais utilizados quando o acesso ao sistema formal de saúde é deficiente.

4.4 OS IMPACTOS DA DOENÇA NA FAMÍLIA

As narrativas revelaram que além do sofrimento provocado pelos sinais e sintomas, a falta de diagnóstico e o tortuoso percurso em busca do cuidado comprometem o estado emocional dos

pacientes e das famílias. Resultado semelhante foi visto no estudo de Aureliano (2018) que avalia as angústias vividas pelas pessoas com doenças raras hereditárias em busca do cuidado e as repercussões na continuidade da família. As pessoas acometidas por essas doenças têm em comum o relato da longa procura pelo diagnóstico, acesso difícil à terapêutica e a preocupação com as gerações seguintes. O retardo na descoberta da enfermidade é uma queixa recorrente, aliado ao desconhecimento dos profissionais de saúde sobre o assunto. Além disso, encontrar o especialista e ter acesso ao teste de sequenciamento genético pode gerar espera prolongada, assim como a necessidade de judicialização para ter direito ao tratamento específico quando existente.

Nesse sentido, uma revisão integrativa analisou os familiares cuidadores de pacientes com doenças raras e observou a vulnerabilidade da saúde mental deste grupo, mediante as repercussões à nível familiar, financeiro e social (Brotto; Rosaneli, 2021). Na perspectiva da psicologia, quando uma enfermidade acomete a pessoa, toda a família adoece (Soares; Araújo; Bellato, 2016). Portanto, o diagnóstico de um distúrbio raro repercute em toda a família, comprometendo-os no aspecto biopsicossocial, cultural e financeiro. Uma forma de minimizar o sofrimento dos envolvidos, segundo Kleinman (1988), é compreender as crenças culturalmente originadas que os pacientes têm sobre a doença. Isto ajuda os profissionais a organizarem as estratégias de abordagem clínica, auxiliando os pacientes e as famílias a fazerem escolhas nos tratamentos a serem efetuados, melhorando, assim, os resultados.

Na esfera da assistência, as doenças raras são entidades crônicas complexas que geram alto custo e impacto para os indivíduos, suas famílias e para a rede de assistência à saúde (Brasil, 2022). Esta repercussão é vista no relato do paciente: *“A necessidade de interromper o que se pretendia fazer com os recursos para poder arcar com a doença, gerou muita instabilidade na família (E1)”*, como também nesta narrativa: *“Eu gastei muito com remédio, exames e consultas. O médico falou: “não espere pelo SUS. Quando o exame sair, fale comigo porque não é para esperar (E6)””*.

Nos relatos deste estudo, observou-se que as limitações e as sequelas impostas pela doença possibilitou as exclusões e os estigmas: *“Ela ficava se achando uma criança excluída. Até hoje, acho que ela carrega um trauma psicológico que a doença afetou (E1)”*. De acordo com Albertoni (2021), além das privações em participar das brincadeiras e das aulas presenciais, as crianças podem ser vítimas de insultos verbais, sociais e psicológicos, aumentando o desgaste e favorecendo a discriminação e o isolamento. Com relação ao estigma, ele pode ocorrer pela deformidade física presente em alguns tipos de EII, assim como pelo sentimento de ser uma pessoa com imunodeficiência. Estes aspectos podem constituir uma marca que desvia a atenção dos reais valores do indivíduo, dificultando sua aceitação no meio social (Goffman, 2004).

No que se refere as limitações deste trabalho, são aquelas comuns aos demais estudos qualitativos, em que a pesquisa de um fenômeno particular em uma população específica, focado em um determinado contexto, limita a generalização dos resultados.

Outro viés de generalização ocorre devido ao tamanho reduzido da amostra, comuns aos estudos de casos coletivos. O número reduzido de casos analisados impede a generalização. No entanto, o propósito neste tipo de estudo não é fornecer detalhes de uma população, mas o de permitir um olhar amplo do problema ou detectar possíveis fatores que o influenciam ou são por eles influenciados (Gil, 2002).

5 CONCLUSÃO

Neste estudo foi possível fazer as seguintes deduções: foram evidenciados os percursos em busca do cuidado em saúde pelas pessoas com erros inatos da imunidade (EII), revelando idas frequentes aos atendimentos de urgência, sucessivas internações, repercutindo em atraso no diagnóstico, acesso tardio aos serviços especializados e ao tratamento. A falta de conhecimento dos EII por médicos de todos os níveis de atenção à saúde foi queixa recorrente, assim como o relativismo por parte dos profissionais da saúde sobre a causa do excesso de infecções. As infecções do trato respiratório, sobretudo tosse e pneumonia, foram os agravos mais referidos.

Na maior parte dos casos, nota-se que a admissão na atenção terciária ocorreu em decorrência de internações por agudizações. Dessa forma, observa-se falha no sistema de saúde em responder as demandas dos usuários na atenção primária à saúde.

As narrativas revelaram que, além do sofrimento provocado pelos sinais e sintomas, a falta de diagnóstico e o longo percurso em busca do cuidado comprometeram o estado emocional dos familiares, em particular pelos quadros de depressão, medo, incapacidade e ansiedade. A doença repercutiu no cotidiano da família, gerando faltas escolares e/ou laborais, assim como diminuição das atividades recreativas. Além de causar instabilidade financeira pelos gastos com transporte, exames, medicamentos e internações, provocando maiores prejuízos aos trabalhadores autônomos.

Os achados deste estudo podem contribuir para melhor entender os trajetos em busca do diagnóstico e suas repercussões na vida dos pacientes com EII e suas famílias. Diante das necessidades desses usuários, é possível planejar ações em saúde a fim de otimizar o percurso até o tratamento adequado, diminuindo a vulnerabilidade existente neste público.

Espera-se que este trabalho possibilite aos profissionais da saúde, sobretudo aqueles que atuam na atenção primária, maior visibilidade às pessoas com doenças raras, particularmente as pessoas com EII.

REFERÊNCIAS

- ALBERTONI, L.C. Doenças crônicas não transmissíveis, absenteísmo escolar e boas práticas em Pedagogia Hospitalar. **Ensino em Re-ista**, Uberlândia, v. 28, e009, 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.14393/er-v28a2021-9>. Acesso em 26 set. 2024.
- ALVAREZ-CARDONA A. *et al.* Primary Immunodeficiency Diseases in Aguascalientes, Mexico: Results from an Educational Program. **J Clin Immunol**. 36(3):173-8, 2016. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s10875-016-0242-0>. Acesso em: 20 jan. 2024.
- ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE ALERGIA E IMUNOLOGIA (ASBAI). Sinais de alerta para erros inatos da imunidade. Disponível em: <https://asbai.org.br/wp-content/uploads/2023/11/FOLDER-DIGITAL-SINAIS-DE-ALERTA-PARA-ERROS-INATOS-A-IMUNIDADE-para-web.pdf>. Acesso em: 08 nov 24.
- AURELIANO, W.A. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência e Saúde Coletiva**. 23 (2):369–80, 2018. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>. Acesso em: 10 jun. de 23.
- BARDIN L. Análise de Conteúdo. Lisboa: Edições 70, 1977. p. 93-173.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Diretrizes Para Atenção Integral as Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS**. Brasília, 2014. Disponível em: <http://www.saude.gov.br/bvs>. Acesso em: 24 jan. 2023.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral da Atenção Especializada. **Linha de Cuidados - Pessoas com Doenças Raras**. Brasília, 2022. Disponível em: <http://www.saude.gov.br/bvs> - Acesso em: 25 ag. 2023.
- BRÊTAS, A.C.P. Pesquisa qualitativa e o método da história oral: aspectos conceituais. **Acta Paul Enf**, v.13, n.3, p81-91, 2000.
- BROTTO A., ROSANELI C., Vulnerabilidades de Cuidadores Familiares de Pacientes com Doenças Raras: Uma Revisão Integrativa. **Psicologia, Saúde & Doenças**. 2021; 22(2): 673-659.
- CABRAL, A.L.L.V.; MARTINEZ-HEMÁEZ, A.; ANDRADE, E.I.G.; CHERCHIGLIA, M.L.; Itinerários terapêuticos: o estado da arte da produção científica no Brasil. **Ciência e Saúde Coletiva**. 16 (11): 4433–42, 2011. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1413-81232011001200016>. Acesso em: 10 jun. de 23.
- CASANOVA, J.L., ABEL, L. Primary immunodeficiencies: a field in its infancy. **Science**. 3;317(5838):617-9, 2007. Disponível em: <https://doi.org/10.1126/science.1142963>. Acesso: 20 jan. 24.
- COSTA-CARVALHO, B.T., WANDALSEN, G.F., PULICI, G., ARANDA, C.S., SOLÉ, D. Pulmonary complications in patients with antibody deficiency. **Allergologia et Immunopathologia**. 39(3): 128-132, 2011. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.aller.2010.12.003>. Acesso: 13 fev. 24.

DANTAS, O.D.; ARANDA, C.S.; NOBRE, F.A., FAHL, K., MAZZUCHELLI, J.T.L., FELIX, E., *et al.* Conhecimento médico sobre as imunodeficiências primárias na cidade de São Paulo, Brasil. **Einstein**. 11(4): 479–85, 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1679-45082013000400013>. Acesso em: 10 jun. de 23.

DEMIRDAG YY, GUPTA S. Update on Infections in Primary Antibody Deficiencies. **Front. Immunol.** 2021; 12:634181. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1679-45082013000400013>. Acesso em: 21 jan. 24.

EL-SAYED, Z.A. ABRAMOVA, I. ALDAVE, J.C., A.M., VOLOKHA, A., SULLIVAN, K.E. X-linked agammaglobulinemia (XLA): Phenotype, diagnosis, and therapeutic challenges around the world. **World Allergy Organization Journal** 12(3), 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.waojou.2019.100018>. Acesso em: 06 Jan. 24.

EUROPEAN PRIMARY IMMUNO CONSENSUS CONFERENCE. Disponível em: https://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/docs/action1_2005_exs_01_en.pdf - Acesso em: 09 março 2022.

FAYE, F., CROCIONE, C., DE PEÑA, R.A., BELLAGAMBI, S., PEÑALOZA, L.E., HUNTER A, *et al.* Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: results of a Rare Barometer retrospective patient survey. **European Journal of Human Genetics**. 32:1126–1116, 2024. Disponível: <https://doi.org/10.1038/s41431-024-01604-z>. Acesso: 10 fev.24.

FÉLIX, T.M., DE OLIVEIRA B.M., ARTIFON M., CARVALHO I, BERNARDI FA, SCHWARTZ IVD, *et al.* RARAS Network group. Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). **Orphanet J Rare Dis**. 2022 Feb 24;17(1):84. Disponível em: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02254-4>. Acesso em: 30 jun. 24.

GIL, A. C. **Como elaborar Projetos de Pesquisa**. 4. ed. São Paulo: Atlas, 2002.

GOFFMAN, E. **Estigma: Notas Sobre a Manipulação da Identidade Deteriorada**. LTC. 2004. 4ed, p. 18-7.

GOUDOURIS, E. *et al.* **Erros inatos da imunidade**. 1.Ed. Rio de janeiro: Atheneu, 2023a. p. 577-588.

GOUDOURIS, E. *et al.* **Imunodeficiências primárias (ou erros inatos da imunidade) para o não especialista**. – São Paulo: Modo!, 2023b. p.11-28.

KLEINMAN, A. **The Illness Narratives: Suffering, Healing, And The Human Condition**. New York: Basic Books; 1988. p. 290-128.

LUZ, G.S.; SILVA, M.R.S. D.A.; DE MONTIGNY, F. Doenças raras: itinerários diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta Paulista de Enfermagem**. 28(5):395–400, 2015. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1982-0194201500067>. Acesso em: 10 jun. de 23.

MAGALHÃES JUNIOR, H.M. Redes de Atenção à Saúde: rumo à integralidade. **Divulgação em Saúde para Debate**. Cebes. 52: p. 37-15, 2014.

MEYTS, I.; BOUSFIHA, M. A.; DUFF, C.; SINGH, S.; LAU, Y.L.; CONDINO-NETO, A., *et al.* Primary immunodeficiencies: a decade of progress and a promising future. **Frontiers in Immunology**. 11:625753, 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.3389/fimmu.2020.625753> - Acesso em: 10 mar. 2022.

MUÑOZ, R.L.S., SILVA, A.E.V.F., DANTAS, D.I., FERNANDES, A.M.B.L. Therapeutic itineraries of people with fibromyalgia to a pain treatment center: A qualitative study. **ABCS Health Sciences**. 2018; 43(3):155-148, 2018. Disponível em: <https://doi.org/10.7322/abcshs.v43i3.1087>. Acesso em: 01 set. 24.

NOURIJELYANI, K., AGHAMOHAMMADI, A., SALEHI SADAGHIANI, M., BEHNI AFARD, N., ABOLHASSANI, H., POURJABAR, S., Physicians awareness on primary immunodeficiency disorders in Iran. **Iran J Allergy Asthma Immunol**. 11(1):57-64. 2012. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22427477/>. Acesso em: 20 jun. 24.

PAZIAN, N.O.; COGO, L.L.; ELI, D.; RIEDI, C.A.; CHONG-NETO, H.J.; ROSARIO-FILHO, N.A. Erros inatos de imunidade: tempo de diagnóstico e episódios infecciosos em pacientes ambulatoriais. **Arquivos de Asma, Alergia e Imunologia**. 4 (1): 93-8, 2020. <https://doi.org/10.5935/2526-5393.20200008>

PEREIRA, L.S., BEZERRA, P.G.M., DUARTE, M.C.M.B., MARQUES, P.T.L., ALEIXO, V.P.T., ARAÚJO, P.F.B. *et al.* **Oportunidades Perdidas para o Diagnóstico de Erros inatos da imunidade em Crianças e Adolescentes Internados em uma Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica**. Trabalho de Conclusão de Curso de Medicina da Faculdade Pernambucana de Saúde, Recife, 2021. P 21-01. Disponível em: <http://higia.imip.org.br/handle/123456789/816>. Acesso em: 10 ag. 24.

SCHOLZE, A.S., SILVA, Y.F. Riscos Potenciais à Saúde em Itinerários de Cura e Cuidado. **Cogitare Enfermagem**. 10 (2): 9-16, 2005. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-431947>. Acesso em: 10 jun. de 23.

SOARES, J.L., ARAÚJO, L.F.S., & BELLATO, R. Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde. **Saude & Sociedade**. 25(4), 1017-1030, 2016. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0104-12902016162301>. Acesso em: 10 jun. de 23.

SUAVINHO, É, DE NÁPOLIS A.C., SEGUNDO G.R. Primary immunodeficiency investigation in patients during and after hospitalization in a pediatric intensive care unit. **Rev Paulista de Pediatria**. 32 (1):36-32, 2014. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/s0103-05822014000100006>. Acesso em: 19 jun. de 23.

VERAMENDI-ESPINOZA, L.E.; ZAFRA-TANAKA, J.H.; TORIBIO-DIONICIO, C.; HUAMÁN, M.R., PÉREZ, G., CÓRDOVA-CALDERON, W. Awareness of primary immunodeficiency diseases at a national pediatric reference center in Peru. São Paulo, **Einstein** 19:eAO6289, 2021. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/eins/a/>. Acesso em: 13 mar. 22.

VILELA, M.M. Human Inborn Errors of Immunity (HIEI): predominantly antibody deficiencies (PADs): if you suspect it, you can detect it. **J Pediatr**. Rio Janeiro. 97(S1):67-74, 2021 Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2020.10.010>. Acesso em: 11 jun. 23.

WEST, M.G.L.N., VASCONCELOS M.G.L., CORIOLANO-MARINUS M.W.L., ARAÚJO E.C. Care demands experienced by family caregivers of children with Primary Immunodeficiency. **Rev Bras Enferm**. 73(4):e20180795, 2020. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0034-7167-2018-0795>. Acesso em: 10 jun. de 23.

CAPÍTULO 3

Neste capítulo, apresenta-se o produto técnico tecnológico construído a partir desta dissertação de mestrado. Trata-se da apresentação de um projeto de roda de conversa entre profissionais da atenção primária à saúde sobre erros inatos da imunidade. Este trabalho está em concordância com a linha de pesquisa de Atenção Integral com os Ciclos da Vida e Grupos Vulneráveis do Mestrado Profissional em Saúde da Família - PROFSAÚDE.

PRODUTO TÉCNICO TECNOLÓGICO

Roda de conversa entre profissionais da atenção primária à saúde sobre erros inatos da imunidade

Resumo

Introdução: a rede de assistência à saúde dispõe de um leque de ações com o objetivo de multiplicar para a coletividade a educação em saúde. As rodas de conversa valorizam os laços sociais no percurso da aprendizagem. Durante os encontros, a história de cada participante e a interação entre eles promovem a difusão de ideias, constituindo um processo de ação e reflexão na construção dos saberes. **Objetivo:** realizar rodas de conversa entre os profissionais da Atenção Primária à Saúde sobre erros inatos da imunidade (EII). **Método:** trata-se de uma proposta de intervenção com desenho qualitativo, abordagem pedagógica e participativa, tendo como percurso metodológico a roda de conversa. Os assuntos disparadores na roda de conversa serão os problemas narrados pelos pacientes com EII relatados no artigo original: “Desafios no cuidado de pacientes com erros inatos da imunidade: itinerários terapêuticos e impactos na família”. **Conclusão:** espera-se que a comunhão de experiências e conhecimentos possa promover posturas ativas e reflexivas, assim como facilitar a multiplicação de saberes entre os profissionais da Atenção Primária à Saúde e a população sobre os erros inatos da imunidade.

Palavras-chave: educação popular em saúde; roda de conversa; imunidade.

Introdução

A rede de assistência à saúde dispõe de um leque de ações com o objetivo de multiplicar para a coletividade a educação em saúde. As rodas de conversa valorizam os laços sociais no percurso de aprendizagem. Durante os encontros, a história de cada participante e a interação entre eles promovem a difusão de ideias, constituindo um processo de ação e reflexão na construção dos saberes (Menezes; Avelino, 2016). Estes métodos de trabalho concordam que a aprendizagem não se fundamenta em conhecimento centrado no ato solitário, mas sim na comunhão dos saberes, além de posturas ativas e reflexivas entre os indivíduos (Buteri Filho; Figueiredo; Magalhães, 2023).

A partir dos anos 70, os profissionais de saúde atentaram para os grupos operativos como forma de transformar os conhecimentos em ações de maneira prática e sistematizada na resolução de problemas frequentes da população (Dantas; Linhares, 2014). Atualmente, a atenção primária à saúde no Brasil emprega os grupos operativos com o intuito de favorecer maior vínculo entre usuários e profissionais de saúde, diminuir consultas individuais e melhorar os indicadores de saúde.

Este trabalho objetiva realizar rodas de conversa com trabalhadores da saúde como forma de partilhar as experiências narradas pelos pacientes com erros inatos da imunidade, estudados nesta dissertação de mestrado. O artigo original “Desafios no cuidado de pacientes com erros inatos da imunidade: itinerários terapêuticos e impactos na família” concluiu que as trajetórias das pessoas com EII revelaram vários acessos ao sistema de saúde, sucessivas internações, atenção à saúde inadequada e diagnóstico tardio. Além disso, mostrou os impactos na família, destacando-se a instabilidade emocional e financeira, revelada por medo, ansiedade e depressão.

Os erros inatos da imunidade (EII) são doenças causadas por alterações na imunidade, expressas por infecções, alergias, neoplasias, manifestações autoimunes e inflamatórias. A ocorrência mundial aproxima-se de 1:1200, sendo no Brasil ainda desconhecida. Cerca de 70 a 90% dos pacientes permanecem sem diagnóstico. O atraso na terapêutica pode ocasionar complicações, morte e sofrimento (Meyts *et al.*, 2021; Goudoris *et al.*, 2023a; ASBAI, 2023).

Nesse sentido, escolheu-se a roda de conversa como um instrumento capaz de promover a reflexão dos profissionais da atenção primária à saúde (APS) sobre os desafios vividos pelas pessoas com EII.

Objetivos

Objetivo geral

Realizar rodas de conversa entre profissionais de saúde da atenção primária à saúde sobre os erros inatos da imunidade (EII).

Objetivos específicos

- Promover a reflexão sobre os desafios enfrentados pelas pessoas com EII;
- Divulgar os 10 sinais de alerta para os EII; e,
- Dialogar a respeito do fluxo do paciente com EII na RAS.

Metodologia

Trata-se de uma proposta de intervenção de desenho qualitativo, abordagem pedagógica e participativa, tendo como percurso metodológico a roda de conversa.

As rodas de conversa ou apenas “Rodas” são metodologias usadas para a educação em saúde junto à população e junto aos trabalhadores em saúde como educação permanente. É a metodologia de escolha nas atividades de educação em saúde. A Roda deve ter passos e papéis definidos para atingir objetivos previamente organizados. O essencial na Roda é promover a conversa (Prado *et al*, 2019).

A etapa inicial do planejamento constituirá a leitura das referências bibliográficas sobre o assunto, tendo como eixos: rodas de conversa, sinais de alerta para EII e linhas de cuidado para doenças raras. Em seguida, será realizado o plano de ação da roda de conversa (Nascimento; Cavalari Júnior, 2022).

Os locais para realização das Rodas serão unidades básicas de saúde (UBS) situadas no município de João Pessoa-PB. O ambiente deve ser bem iluminado e proporcionar acústica e temperatura agradável. O período para realização das Rodas será no primeiro semestre de 2025.

O número de participantes deverá ser em torno de 15 pessoas. Os participantes convidados serão os profissionais de saúde que atuam nas UBS do referido município.

Na pessoa de coordenadora da Roda, a autora irá sugerir dois relatores eleitos entre os participantes do grupo. O primeiro relator ficará responsável pela inscrição e ordem das falas dos participantes e o segundo relator controlará o tempo de fala. A relatoria é importante para evitar que o diálogo não se transforme em discursos e a vez de falar seja assegurada a todos. Também será convidado um terceiro participante da Roda, o facilitador, a fim de contribuir com problematizações que estimulem a reflexão e o diálogo.

A coordenadora das Rodas terá conhecimento metodológico e domínio sobre a temática abordada. Além disso, deverá promover a conversa mantendo o foco no tema, explicar novos questionamentos, assegurar o cumprimento das pactuações, evitar que a palavra fique em uma só pessoa, facilitando o diálogo e reflexão de todos. Por fim, caso necessário, promoverá encaminhamentos.

Um coordenador deverá estimular o diálogo e a reflexão do tema coletivamente, sempre atento em evitar falas sem inscrições, pois elas tiram o foco da conversa.

Antes de começar a Roda, algumas pactuações deverão ser feitas entre os participantes, a saber: duração do encontro, tempo de duração das falas e escolha dos relatores. Ao iniciar o encontro, haverá a apresentação dos participantes. Em seguida, o coordenador fará a introdução do tema destacando que a vivência de cada participante trará muitas riquezas para a conversa.

O objetivo geral desta roda de conversa é promover o diálogo entre os profissionais da atenção primária à saúde sobre os EII. O encontro será incentivado em prol do debate sobre os problemas narrados pelos pacientes com EII relatados no artigo original: “Desafios no cuidado de pacientes com erros inatos da imunidade: itinerários terapêuticos e impactos na família”. Apesar de serem doenças pouco prevalentes, as narrativas dos pacientes revelam histórias comuns que poderão despertar questionamentos, reflexões e encaminhamentos.

Nesse contexto, trechos das narrativas dos pacientes serão mencionadas na Roda, como forma de sensibilizar e estimular a conversa. Dessa maneira, objetiva-se refletir sobre os 10 sinais de alerta para os EII, a fim de reconhecer de forma precoce estes pacientes. Assim como, pretende-se dialogar a respeito do fluxo dos pacientes com EII na RAS, com o intuito de amenizar o sofrimento das famílias, os gastos particulares e públicos.

Adiante apresenta-se trechos das narrativas referentes a categoria “Desafios em conviver com os sinais e sintomas”:

“Desde os 6 meses a gente levava ao hospital, era sempre pneumonia, ele ficou internado várias vezes nos hospitais do SUS. Era uma pneumonia atrás da outra. Ele teve 9 pneumonias, chegou a vomitar sangue, tomou tanto antibiótico, eu nunca vi um negócio desse. Aos 7 anos, ele desenvolveu o quadro mais grave, ele gritava de dor com o dedo inchado, depois o tornozelo, aí parou de andar e deu a osteomielite” (E4)

“Minha mãe disse que desde a infância eu sempre tive muita diarreia. Eu notei que começou quando tinha 21 anos, no meu primeiro trabalho, iniciei a passar muito mal, perda acentuada de peso, muitos episódios de vômitos e diarreias severas. Nesse período eu fui várias vezes no hospital desidratado. Muitas idas aos hospitais, sem investigar uma coisa, podia ser isso, podia ser aquilo, mas sempre uma infecção intestinal. Eu me frustrava. Eu

dizia... eu só vivo com infecção intestinal. Só vivo gripado... o ano inteiro gripado. Eu tinha erupções na pele, minha perna estourava, infeccionou e virou abscesso” (E3)

Recortes dos relatos referentes a categoria “Em busca do cuidado”:

“Nos primeiros anos tinham pausas entre a doença e os períodos melhores. Após os quatro anos, ela piorou e quase toda semana ia ao hospital, às vezes, três vezes na semana. Tenho vários raios x, teve mais de vinte pneumonias, perdi até a conta. Tinha sinusite, dor de garganta, ficou internada várias vezes no SUS, não sei nem quantas. Foram sete anos de espera pelo diagnóstico. Eu pedia a Deus que me mostrasse, rezava muito. Uma pediatra do SUS em Sapé (cidade do interior) a encaminhou para o HU (HULW situado na capital) aos sete anos, lá a médica pediu vários exames. o do sorotipo acusou o problema da imunidade” (E1)

“Fui em várias UPAs aqui em João Pessoa, a maioria dos médicos atendem muito mal. Eu disse uma vez lá: O que será isso? Por que eu tenho tanta pneumonia? Eles diziam: Ninguém tem muita pneumonia. Isso pode ser outra coisa, é uma bronquite, mas pneumonia mesmo, não” (E6)

“As doenças iam se repetindo e aumentando, tive 7 pneumonias e tomava muito antibiótico. Meus pais tinham que gastar horrores, pois pelo PSF demorava muito. Nessa época meus pais começaram a pagar um plano e eu ia nos pneumologistas da cidade (João Pessoa). Muitos médicos renomados desenganaram a gente, pois eu tomava o remédio e não melhorava. Eu tenho uma coleção de bombinhas lá em casa, uma azulinha, uma roxinha, uma de cápsula, uma de spray, pois diziam que era só asma” (E7)

Trechos das falas relativas à categoria “O impacto da doença na família”:

*“Planejava algo e não realizava, pois muitas vezes tinha que ir às pressas para o hospital. Prejudicou demais, abala o psicológico. Ainda bem que a família dele, amparava ele. Eu nem queria ter mais filho, com medo de engravidar por conta de tudo que eu passei. Mas, X começou a pedir, pois se sentia sozinha e nove anos depois, eu o tive e foi bom. As relações de afetividade foram prejudicadas, foi difícil para mim. Tipo, nas festas ela não podia fazer isso, nem comer isso, não podia ficar perto de pessoas fumantes. Ela não queria mais ir, tudo limitado. Meu pai que é fumante, ela mal vai na casa dele. Então, ela ficava se achando uma criança excluída. Até hoje, acho que ela carrega um trauma psicológico **que** a doença afetou” (E1)*

“Eu evitava de sair por causa das diarreias e vômitos. Nesse processo de ficar intubado, perdi 30 kg. Fiquei muito frágil, fiquei com algumas sequelas na fala por causa da intubação. Perdi uma certa sensibilidade e muita dor na perna esquerda” (E3)

“Querendo ou não, nosso psicológico fica muito alterado, a gente não pode fazer nada, eu não podia viajar para ver meu noivo, eu tinha também os problemas de pele pelo estresse, era tipo psoríase, muita urticária. Tenho até um testemunho que eu conto para todo mundo. Isso me abalava muito porque não podia sair para trabalhar que eu gostava muito. Eu precisava ficar em casa trancada” (E7)

Além disso, a Roda terá a pretensão de permitir a reflexão das experiências individuais e através do diálogo coletivo construir conhecimentos, facilitar a participação dos profissionais de saúde no processo educativo.

Nesse contexto, não há o interesse na promoção direta do repasse de conhecimentos técnicos sobre o tema, evitando que a fala do coordenador e do

facilitador sejam demasiadamente informativas ou mais frequentes que as falas dos outros participantes (Sampaio *et al.*, 2014).

A Roda será concluída com a avaliação do encontro. A opinião de cada participante sobre o assunto e a metodologia empregada será importante para encaminhamentos pertinentes à demanda levantada.

Discussão

Os grupos operativos constituem ferramentas valiosas para as práticas educativas de saúde voltadas para a população e os profissionais de saúde. Eles favorecem a interação dos participantes, proporcionam exploração dos temas, aumentam a adesão às propostas terapêuticas, promovem esclarecimento e resolução das necessidades das pessoas, contribuem para melhor qualidade de vida e mudanças positivas na sociedade. Nos trabalhos em grupo podem ser utilizadas brincadeiras, danças, jogos e conversas, proporcionando maior comunicação e aquisição de saberes. Para mediar a fluência do encontro é necessário conhecer a metodologia e desenvolver habilidades, a fim de tornar o diálogo entre os participantes contínuo, estimulante e reflexivo, evitando situações como timidez, medo, autoritarismo, resistência e desinteresse (Menezes; Avelino, 2016).

Na literatura vigente observamos relatos oriundos das experiências com grupos operativos. Sampaio *et al.* (2014) narraram rodas de conversa entre adolescentes e profissionais da saúde sobre sexualidade, resultando em diálogos construtivos e formadores de posturas críticas. Outro aspecto importante, neste estudo, foi a construção de vínculos e parcerias entre agentes comunitários de saúde e as adolescentes. Os autores Almeida *et al.* (2019) mostraram grupos de diabéticos que utilizaram práticas recreativas como forma de interação, otimizando o auto manejo da doença. Lucchese *et al.* (2013) relataram que 78% dos participantes fumantes abandonaram a dependência do cigarro em um trabalho de grupo operativo. Enquanto Borges *et al.* (2022) promoveram rodas de conversa para aproximar os profissionais da atenção primária à saúde de um grupo de famílias em estado de vulnerabilidade. As ações resultaram na formação de vínculo entre as pessoas, favorecendo autonomia dos usuários e acessibilidade à saúde.

As rodas de conversas permitem o diálogo de forma participativa, horizontal e democrática, dessa forma as pessoas expõem, discutem e refletem os seus cotidianos, enriquecidos pela técnica e o conhecimento dos profissionais, além de

estreitar os laços em prol da melhor qualidade de vida da população e potencializar o trabalho interdisciplinar da equipe. Para isso, se faz necessário processos de planejamento e avaliação bem estruturados que favoreçam a educação permanente dos profissionais (BRASIL, 2017).

Segundo Vasconcelos (2001), a educação popular procura compreender, organizar e divulgar a razão, o saber e os conceitos que orientam a subjetividade dos indivíduos, com o objetivo de solucionar os conflitos deles ou da coletividade. Proporciona a diversificação dos meios de partilha cultural (reuniões, visitas, cartilhas etc.) entre a população, os trabalhadores de saúde e as instituições, colaborando dessa forma, para melhorar o cuidado das pessoas.

Conclusão

Espera-se que o diálogo entre os profissionais da saúde permita a troca de experiências através da prática coletiva de problematização e discussão dos erros inatos da imunidade, favorecendo a resolução das lacunas da atenção à saúde, assim como a aquisição de conhecimentos sobre a vivência das pessoas com essas enfermidades raras.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, M.S.; MELO, R. H.V. DE; VILAR, R.L.A. DE; SILVA, A. B.; MELO, M.L. DE; MEDEIROS JÚNIOR, A. A educação popular em saúde com grupos de idosos diabéticos na estratégia saúde da família: uma pesquisa-ação. **Rev. Ciênc. Plur**, v.5, n.2, p.68-93, ago. 2019. Disponível em:

<https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1021761?src=similardocs>. Acesso em: 2 ag.2024.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE ALERGIA E IMUNOLOGIA (ASBAI). Sinais de alerta para erros inatos da imunidade. Disponível em:

<https://asbai.org.br/wp-content/uploads/2023/11/FOLDER-DIGITAL-SINAIS-DE-ALERTA-PARA-ERROS-INATOS-A-IMUNIDADE-para-web.pdf>.

Acesso em: 08 nov. 2024.

BORGES, D.C; SOLKA A.C; ARGOUD V.K; AYRES G. DE F; CUNHA A.F. DA. Círculo de Cultura como estratégia de promoção da saúde: encontros entre educação popular e interdisciplinaridade. **Saúde debate**, v.46, p. spe6, p. 228–38,

2022. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0103-11042022E620>. Acesso em: 2 set. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Diretrizes Para Atenção Integral as Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS**. Brasília, DF, 2014. Disponível em: <http://www.saude.gov.br/bvs>. Acesso em: 24 jan. 2023.

BUTERI FILHO CB, FIGUEIREDO AM, MAGALHÃES DD. Relato de experiência: integração do estágio de docência da Residência de Medicina de Família e Comunidade com os discentes do primeiro período do curso de Medicina na Atenção Primária a Saúde. **Revista Brasileira Medicina Família e Comunidade**, v.18, n.45, p.3497, 2023. Disponível em: [https://doi.org/10.5712/rbmfc18\(45\)3497](https://doi.org/10.5712/rbmfc18(45)3497). Acesso em: junho 2023.

DANTAS, V. L.; LINHARES A. M. B. Círculos de Cultura: problematização da realidade e protagonismo popular. In: BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Gestão Estratégica e Participativa. Departamento de Apoio à Gestão Participativa. II **Caderno de educação popular em saúde**. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/sms-12423>. Acesso em: 25 nov. 2024.

GOUDOURIS, E.; GRUMACH, A.S.; NETO, A. C. et al. **Erros inatos da imunidade**. 1. Ed. Rio de Janeiro: Atheneu, 2023a, p.577-588.

LUCCHESI, R., VARGAS, L. S., TEODORO, W. R., SANTANA, L. K. B., & SANTANA, F. R. A tecnologia de grupo operativo aplicada num programa de controle do tabagismo. **Texto & Contexto - Enfermagem**, 2013 22(4), 918–926. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0104-07072013000400007>. Acesso em: 25 nov. 2024.

MENEZES, K. K. P. de; AVELINO, P. R. Grupos operativos na Atenção Primária à Saúde como prática de discussão e educação: uma revisão. **Cadernos saúde coletiva**, v. 24, n. 1, p. 124-130, mar. 2016. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/cadsc/a/KZh3BmhLfqFRM7GYqp8ZXSc/>. Acesso em: 25 nov. 2024.

MEYTS, I.; BOUSFIHA, M. A.; DUFF, C.; SINGH, S.; LAU, Y.L.; CONDINO-NETO, A.; BEZRODNIK, L.; ALI, A.; ADELI, M.; DRABWELL, J. Primary immunodeficiencies: a decade of progress and a promising future. **Frontiers in Immunology**, v.11, fev. 2021. Disponível em [https:// DOI: doi10.3389/fimmu.2020.625753](https://doi.org/10.3389/fimmu.2020.625753) - Acesso em: 10 mar. 2022.

NASCIMENTO, W. A. C.; CAVALARI JÚNIOR, O. Guia de orientações para a formação de rodas de conversa. Vitória: **Edifes Acadêmico**. 2022;1. Ed. 18 p. (E-book). Disponível em: DOI:10.36524/9788582636077. Acesso em: 25 nov. 2024.

SAMPAIO J., SANTOS G.C., AGOSTINI M, SALVADOR A.S. Limites e potencialidades dos círculos de conversação: análise de uma experiência com jovens no sertão de Pernambuco, Brasil. **Interface**, Botucatu, v.18 Supl. 2, p.1299-1312, 2014. DOI: 10.1590/1807-57622013.0264. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/icse/a/dGn6dRF4VHzHQJyXHNSZNND/?format=pdf>. Acesso em: 25 nov. 2024.

SÉRIESUS. Você sabe como fazer uma roda de conversa? **YouTube**, 22 agosto 2019. Disponível em: https://youtu.be/cy8rxq8xNj8?si=cS19gmR_WeoDVEIl. Acesso em: 21 out. 2024.

VASCONCELOS, E. M. Redefinindo as práticas de Saúde a partir de experiências de Educação Popular nos serviços de saúde. **Interface - Comunicação, Saúde, Educação**, v. 5, n. 8, p. 121–126, fev. 2001.

DOI: doi.org/10.1590/S1414-32832001000100009. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/icse/a/mmq5ONvPyfBtgXwHvvNFwWb/>.

Acesso em: 21 out. 24.

CAPÍTULO 4

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os erros inatos da imunidade (EII) constituem um grupo heterogêneo de doenças crônicas, na maioria das vezes de origem genética, causadas por desregulação na imunidade, expressas por infecções simples ou graves, recorrentes ou crônicas, além de alergias, neoplasias, manifestações autoimunes e inflamatórias. Nesse conjunto de doenças existem aquelas que são ultrarraras e outras mais comuns. Atualmente, calcula-se a ocorrência dos EII em torno de 1:1200 (ASBAI, 2023).

O retardo no diagnóstico, usual nestas entidades, ocasiona repetidas hospitalizações, faltas escolares e laborais, assim como gastos às famílias e aos cofres públicos, além da possibilidade de sequelas e risco de morte.

Nesse contexto, esta dissertação de mestrado teve como propósito entender os trajetos em busca do diagnóstico e suas repercussões na vida dos pacientes com EII e suas famílias. Diante das narrativas, percebeu-se a necessidade de expor os problemas vividos pelos pacientes durante os itinerários terapêuticos aos profissionais da atenção primária à saúde (APS) e chamar atenção para este público, muitas vezes invisíveis à população. Dessa forma, optou-se por ações em saúde que impactasse na aproximação entre tema e APS, sendo construído o projeto da realização de rodas de conversa.

Nesse cenário, desenvolveu-se dois produtos com abordagens que se complementam. O primeiro trata-se de um artigo original, resultado da pesquisa de campo, intitulado “Desafios no cuidado de pessoas com erros inatos da imunidade: itinerários terapêuticos e impactos na família”, cujo enfoque principal do estudo foram as trajetórias vividas pelas pessoas com erros inatos da imunidade (EII) em busca do diagnóstico e tratamento até o Hospital Universitário Lauro Wanderley vinculado a Universidade Federal da Paraíba (UFPB).

O segundo trabalho da dissertação do mestrado trata-se do produto técnico tecnológico, constituído pela apresentação de um projeto intitulado “Roda de conversa entre profissionais da atenção primária à saúde sobre erros inatos da imunidade”, a ser realizado em unidades básicas de saúde do município de João Pessoa-PB.

O artigo original teve como objetivo geral analisar as trajetórias das pessoas com EII em busca do diagnóstico e tratamento até um hospital terciário público na capital do Estado. Os objetivos específicos foram analisar as experiências dos pacientes na rede de assistência à saúde, identificar meios alternativos em busca do cuidado e conhecer os impactos da doença na família, em seus aspectos emocionais, afetivos e econômicos.

A pesquisa teve como base os seguintes pontos de análise: revisão da literatura, itinerários terapêuticos dos pacientes com erros inatos da imunidade na rede de assistência à saúde, uso de meios alternativos do cuidado e reflexos da doença no contexto familiar.

A revisão de literatura do artigo original abordou as doenças raras em geral e em particular os erros inatos da imunidade, além dos itinerários terapêuticos das doenças raras. Esta busca possibilitou o conhecimento sobre os conceitos das doenças raras e dos EII, as políticas públicas e os percursos destes pacientes em busca do cuidado na saúde, assim como as repercussões sobre a família, sobretudo no contexto emocional e financeiro.

Objetivando a construção do produto técnico tecnológico, a literatura revisada teve como eixo a educação popular em saúde e como foco a roda de conversa. Esta pesquisa permitiu noções sobre fundamentos, metodologia e aplicabilidade da roda de conversa na educação em saúde.

Nessa perspectiva, as narrativas advindas da pesquisa de campo revelaram o desafio em conviver com os sintomas, sobretudo a tosse, e com repetidas infecções, as quais acometeram mais de um órgão, principalmente o trato respiratório, sendo mais referidas as sinusites e pneumonias.

Ademais, a busca do cuidado mostrou inúmeros acessos ao sistema de saúde público desde o nível primário até o terciário, idas frequentes aos atendimentos de urgência, marcados pela atenção inadequada, resultando sucessivas internações, repercutindo em atrasos nos diagnósticos e acessos tardios aos serviços especializados e tratamentos. A falta de conhecimento dos EII por médicos de todos os níveis de atenção à saúde foi queixa recorrente, assim como o relativismo por parte dos profissionais da saúde sobre a causa do excesso de infecções. Os pacientes levaram entre 6 e 29 anos desde o início dos sintomas até a obtenção do diagnóstico. Nota-se que a admissão na atenção terciária ocorreu em decorrência de internações

por agudizações, evidenciando a deficiência do fluxo no sistema de saúde em responder as demandas dos usuários nos níveis iniciais de atenção à saúde.

Além disso, as narrativas revelaram que, além do sofrimento provocado pelos sinais e sintomas, a falta de diagnóstico e o longo percurso em busca do cuidado comprometeram o estado emocional dos familiares, em particular pelos quadros de depressão, medo, incapacidade e ansiedade.

Nos relatos deste estudo, observou-se que as limitações e as sequelas impostas pela doença possibilitou as exclusões e os estigmas. Os pacientes revelam as privações na escola, no trabalho e nas atividades sociais, aumentando o desgaste e favorecendo a discriminação e o isolamento. Em relação ao estigma, ele pode ter ocorrido pelo sentimento de ser uma pessoa com imunodeficiência e pelas características sindrômicas provocadas por algumas doenças.

Em relação a outros impactos da doença na família, os entrevistados destacaram a instabilidade financeira gerado pelos gastos com transporte, exames, medicamentos e internações, provocando prejuízos ainda maiores para os trabalhadores autônomos. Os meios alternativos do cuidado (chás, curandeiros, religião) revelaram a espiritualidade como fonte de conforto e esperança.

Com o objetivo de integrar os conhecimentos construídos pela dissertação e diante dos resultados do artigo original mostrando as demandas dos pacientes, optou-se por construir o projeto “Roda de conversa entre profissionais da atenção primária à saúde sobre erros inatos da imunidade”, a ser realizada em unidades básicas de saúde no município de João Pessoa-PB.

Nesse sentido, escolheu-se a roda de conversa como um instrumento capaz de promover a aproximação dos profissionais da atenção primária à saúde (APS) com as narrativas dos desafios vividos pelas pessoas com EII.

Portanto, este produto técnico tecnológico teve como objetivo geral: realizar rodas de conversa entre profissionais da APS e alertá-los para o reconhecimento precoce destas enfermidades. Além dos objetivos específicos: promover a reflexão sobre os desafios enfrentados pelas pessoas com EII; divulgar os 10 sinais de alerta para os EII e por fim dialogar a respeito do fluxo do paciente com EII na RAS.

As rodas de conversa ou apenas “Rodas” são metodologias usadas para a educação em saúde junto à população e junto aos trabalhadores em saúde como educação permanente. É a metodologia de escolha nas atividades de educação em saúde. O essencial na Roda é promover a conversa (Prado *et al*, 2019).

Nesse cenário, o diálogo será incentivado em prol do debate sobre os problemas narrados pelos pacientes com EII relatados no artigo original: “Desafios no cuidado de pessoas com erros inatos da imunidade: itinerários terapêuticos e impactos na família”. Apesar dos EII serem doenças pouco prevalentes, as narrativas dos pacientes revelam histórias comuns que poderão despertar questionamentos, reflexões e encaminhamentos. Nesse sentido, trechos das narrativas dos pacientes serão mencionadas na Roda, como forma de sensibilizar e estimular a conversa.

As rodas de conversas permitem o diálogo de forma participativa, horizontal e democrática, dessa forma as pessoas expõem, discutem e refletem os seus cotidianos, enriquecidos pela técnica e o conhecimento dos profissionais, além de estreitar os laços em prol da melhor qualidade de vida da população e potencializar o trabalho interdisciplinar da equipe.

Diante do exposto, esta dissertação sinaliza a necessidade de fomentar o diálogo entre população, trabalhadores da saúde e gestores, acerca dos EII, a fim de assegurar o cuidado integral aos pacientes desde a atenção primária à saúde até os serviços especializados do sistema único de saúde (SUS).

Dessa forma, é preciso preparar os profissionais de saúde para o reconhecimento dos EII, sobretudo os que atuam na atenção primária à saúde, a porta de entrada para o Sistema Único de Saúde. Além disso, urge reduzir as dificuldades de acesso e melhorar a qualidade dos serviços, investindo na qualificação das equipes, padronização dos cuidados e regulação correta da assistência.

De acordo com as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS do Ministério da Saúde (2014), a condução correta destes pacientes na rede de assistência à saúde reduz o sofrimento, diminui as internações e permite a racionalização de recursos.

Espera-se que o diálogo entre os profissionais da saúde permita a troca de experiências através da prática coletiva de problematização e discussão dos erros inatos da imunidade, favorecendo a resolução das lacunas da atenção à saúde, assim como a aquisição de conhecimentos sobre a vivência das pessoas com essas enfermidades raras.

Os achados deste estudo podem contribuir para melhor entender os trajetos em busca do diagnóstico e suas repercussões na vida dos pacientes com EII e suas famílias. Diante das necessidades desses usuários, é possível planejar ações em

saúde a fim de otimizar o percurso até o tratamento adequado, diminuindo a vulnerabilidade existente neste público.

Almeja-se que esta dissertação possa contribuir para a promoção do cuidado das pessoas com EII, incentivar as políticas públicas, além de estimular novos estudos sobre os itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras.

Por fim, espera-se que este trabalho possibilite aos profissionais da saúde, sobretudo aqueles que atuam na atenção primária, maior visibilidade aos pacientes com doenças raras, particularmente as pessoas com EII.

REFERÊNCIAS

ABBAS, A.K.; PILLAI, S.; LICHTMAN, A. H. **Imunologia Celular e Molecular**.10^a Edição, 2021. Disponível em: <https://archive.org/details/cellular-and-molecular-immunology-10th-edition>. Acesso em: 15 jan. 2024.

ALBERTONI, LÉA CHUSTER. Doenças crônicas não transmissíveis, absenteísmo escolar e boas práticas em Pedagogia Hospitalar. **Ensino em Revista**, Uberlândia, v.28, e009, 2021. DOI: <https://doi.org/10.14393/er-v28a2021-9>. Disponível em: http://educa.fcc.org.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1983-17302021000100109&lng=pt&nrm=iso. Acesso em 26 set. 2024.

AL-HERZ, W.; ZAINAL, M. E.; SALAMA, M. *et al.* Primary immunodeficiency disorders: survey of pediatricians in Kuwait. **J. Clin. Immun.** 28, p.379-83, 2008. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18351445/>. Acesso em: 12 mar. 2022.

ALVAREZ-CARDONA, A, ESPINOSA-PADILLA, S.E, REYES, S.O; JAVIER VENTURA-JUAREZ, J. V.; LOPEZ-VALDEZ, J.A.; MARTÍNEZ-MEDINA,L., *et al.* Primary Immunodeficiency Diseases in Aguascalientes, Mexico: Results from an Educational Program. **J Clin Immunol.** v.36, n.3, p.173-8, apr. 2016. doi: [10.1007/s10875-016-0242-0](https://doi.org/10.1007/s10875-016-0242-0). Acesso em: 20 jan. 2024.

ARANDA, C.S., GUIMARÃES, R.R., GOUVEIA-PEREIRA PIMENTEL, M. Combined immunodeficiencies. **J. Pediatr**, Rio de Janeiro, v.97, n. S1, p.39-48, 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.jped.2020.10.014>. Acesso em: 26 jan.2024.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE ALERGIA E IMUNOLOGIA (ASBAI). **Sinais de alerta para erros inatos da imunidade**. Disponível em: <https://asbai.org.br/wp-content/uploads/2023/11/FOLDER-DIGITAL-SINAIS-DE-ALERTA-PARA-ERROS-INATOS-A-IMUNIDADE-para-web.pdf>. Acesso em: 08 nov. 24.

AURELIANO, W.A. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência e Saúde Coletiva**. v.23, n.2, p.369–80,

2018. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>. Acesso em: 10 jun. de 23.

AZIZI, G; TAVAKOL, M; YAZDANI, R; DELAVARI, S.; SHAD T.M.; RASOULI, S.E. *et al.* Autoimmune manifestations among 461 patients with monogenic inborn errors of immunity. **Pediatr Allergy Immunol.** v.32, n.6, 1335-1348, aug. 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/pai.13510>. Acesso em: 10 ag. 2024.

BARDIN, Laurence. **Análise de Conteúdo**. Lisboa: Edições 70, 1977. p.93-173.

BRASIL. Diário Oficial da União. **Lei 14.593, de 2 de junho de 2023**. Brasília, DF, 2023. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_Ato2023-2026/2023/Lei/L14593.htm#art2. Acesso em: 22 nov. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Diretrizes Para Atenção Integral as Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS**. Brasília, DF, 2014. Disponível em: <http://www.saude.gov.br/bvs>. Acesso em: 24 jan. 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Resolução Nº 563**, Publicada Diário Oficial da União nº 236, de 11 de dezembro de 2017, Seção 1, página 109. Brasília, DF, 2017. Disponível em: <https://conselho.saude.gov.br/resolucoes/2017/Reso563.pdf>. Acesso em: 12 dez. 2023.

BRASIL. **Lei 14.154, de 26 de maio de 2021**. Brasília: Presidência da República; Brasília, DF, 2021. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_Ato2019-2022/2021/Lei/L14154.htm. Acesso em: 20 ag. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral da Atenção Especializada. **Linha de Cuidados - Pessoas com Doenças Raras**. Brasília, DF, 2022. Disponível em: <http://www.saude.gov.br/bvs> - Acesso em: 25 ag. 2023.

BRÊTAS, A.C.P. Pesquisa qualitativa e o método da história oral: aspectos conceituais. **Acta Paul Enf**, v.13, n.3, p81-91, 2000. Disponível em: <https://acta-ape.org/en/article/pesquisa-qualitativa-e-o-metodo-da-historia-oral-aspectos-conceituais/>. Acesso em: 20 nov. 24.

BARRETO, I. C., BARRETO, B. A., CAVALCANTE, E. G. *et al.* Immunological deficiencies: more frequent than they seem to be. **Jornal de Pediatria**. v.97, p.S49-S58, 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.jped.2020.10.009>. Acesso em: 20 jan. 2024.

CABRAL, A.L.L.V.; MARTINEZ-HEMÁEZ, A.; ANDRADE, E.I.G.; CHERCHIGLIA, M.L.; Itinerários terapêuticos: o estado da arte da produção científica no Brasil. **Ciência e Saúde Coletiva**. v.16, n.11, p.4433–42, 2011. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1413-81232011001200016>. Acesso em: 10 jun. de 2023.

CARNEIRO-SAMPAIO, M.; JACOB, C.M.; LEONE, C.R. A proposal of warning signs for primary immunodeficiencies in the first year of life. **Pediatric Allergy and Immunology**. v.22, p.345-6, 2011. Disponível em: doi.org/10.1111/j.1399-3038.2010.01084.x. Acesso em: 31 jan. 2024.

CASANOVA, J.L., ABEL, L. Primary immunodeficiencies: a field in its infancy. **Science**. 3;317(5838), p.617-9, 2007. Disponível em: <https://doi.org/10.1126/science.1142963>. Acesso em: 20 jan. 24.

COSTA-CARVALHO, B.T., WANDALSEN, G.F., PULICI, G., ARANDA, C.S., SOLÉ, D. Pulmonary complications in patients with antibody deficiency. **Allergologia et Immunopathologia**.v.39, n.3, p.128-132,2011. Disponível: <https://doi.org/10.1016/j.aller.2010.12.003>. Acesso em: 13 fev. 2024.

DANTAS, O.D.; ARANDA, C.S.; NOBRE, F.A.; FAHL, K; MAZZUCHELLI, J.T.M.; FELIX, E., et al. Conhecimento médico sobre as imunodeficiências primárias na cidade de São Paulo, Brasil. **Einstein**. v.11, n.4, p. 479–85, 2013. <https://doi.org/10.1590/S1679-45082013000400013>. Acesso em: 01 set. 2024.

DEMÉTRIO, F.; SANTANA E.; PEREIRA-SANTOS, M. O Itinerários Terapêutico no Brasil: revisão sistemática e metassíntese a partir das concepções negativa e positiva de saúde. **Saúde em Debate**, v.43, p.204-221, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0103-11042019S716>. Acesso em: 10 jun. 2023.

DENIS, A; SIMOENS, S; FOSTIER, C; MERGAERT, L; CLEEMPUT, I. **Policies for Orphan Diseases and Orphan Drugs. Health Technology Assessment (HTA)**. Brussels: Belgian Health Care Knowledge Centre (KCE); 2009. KCE reports 112C (D/2009/10.273/32). Disponível em: https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/policies_orphan_en.pdf. Acesso em: 06 jan. 2024.

DE VRIES, E; Clinical Working Party of the European Society for Immunodeficiencies (ESID). Patient-centred screening for primary immunodeficiency: a multi-stage diagnostic protocol designed for non-immunologists. **Clin Exp Immunol**, v.145, n.2, p.204-14, aug. 2006. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2249.2006.03138.x>. Acesso em: 17 jan.2024.

EL-SAYED, Z.A.; ABRAMOVA, I.; ALDAVE, J.C.; A.M.; VOLOKHA, A.; SULLIVAN, K.E. X-linked agammaglobulinemia (XLA): Phenotype, diagnosis, and therapeutic challenges around the world. **World Allergy Organization Journal** v.12, n.3, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.waojou.2019.100018>. Acesso em: 06 jan. 24.

EUROPEAN PRIMARY IMMUNO CONSENSUS CONFERENCE. Disponível em: https://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/docs/action1_2005_exs_01_en.pdf - Acesso em: 09 março 2022.

FARIA, L.; OLIVEIRA-LIMA, J. A. de; ALMEIDA-FILHO, N. Medicina baseada em evidências: breve aporte histórico sobre marcos conceituais e objetivos práticos do cuidado. **História, Ciências, Saúde – Manguinhos**, Rio de Janeiro, v.28, n.1, jan.-

mar.2021, p.59-78. Disponível:<https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/e/biblio-1154326>.

FÉLIX, T.M., DE OLIVEIRA, B.M., ARTIFON, M., CARVALHO, I, BERNARDI, FA, SCHWARTZ, IVD, *et al.* RARAS Network group. Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). **Orphanet J Rare Dis**. 2022 Feb 24;17(1):84. Disponível em: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02254-4>. Acesso em: 30 jun. 2024.

GIL, A. C. **Como elaborar Projetos de Pesquisa**. 4. ed. São Paulo: Editora Atlas, 2002, p.41-169.

GOUDOURIS, E.S.; SILVA, A.M.R.; OURICURI, A.L.; GRUMACH, A.S.; CONDINO NETO, A.; COSTA-CARVALHO, B.T.; PRANDO, C.C.M. *et al.* II Consenso Brasileiro sobre o uso de imunoglobulina humana em pacientes com imunodeficiências primárias. **Einstein**. 15(1):1-3, 2017. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1679-45082017AE3844>. Acesso em: 10 jun. 2023.

GOUDOURIS, E. *et al.* **Erros inatos da imunidade**. 1. Ed. Rio de Janeiro: Editora Atheneu, 2023a. p.577-588.

GOUDOURIS, E. *et al.* **Imunodeficiências primárias (ou erros inatos da imunidade) para o não especialista**. – São Paulo: Editora Modo! 2023b. p.11-28.

GRUMACH, A.S.; GOUDOURIS, E.S. Innate immunity erros: How to diagnose? *J Pediatr Rio de Janeiro*, v.97, n.S1, p.84-90, 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.jped.2020.11.007> 0021-7557. Acesso em: 09 out. 2024.

HOSPITAL UNIVERSITÁRIO LAURO WANDERLEY, Relatório de Gestão, 2022. Disponível em: www.gov.br/ebserh/pt-br/hospitais-universitarios/regiao-nordeste/hulw-ufpb/governanca/relatorios/relatorio-de-gestao-2022. Acesso em: 24 ago. 2024.

LUZ, G.S.; SILVA, M.R.S. D.A.; DE MONTIGNY, F. Doenças raras: itinerários diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta Paulista de Enfermagem**, v.28, n.5, p.395–400, 2015. Disponível:<https://doi.org/10.1590/1982-0194201500067>. Acesso em: 10 jun. 2023.

MAGALHÃES JUNIOR, H.M. Redes de Atenção à Saúde: rumo à integralidade. **Divulgação em Saúde para Debate. Cebes**, v.52, p. 37-15, 2014. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-774066>. Acesso em: 2 nov. 24.

MAKAROVA, E.V.; KRYSANOV, I.S.; VALILYEVA, T.P.; VASILIEV, M.D.; ZINCHENKO R.A. Evaluation of orphan diseases global burden. **Eur J Transl Myol**, v.14; n.31(2), p. 9610, may 2021. <https://doi.org/10.4081/ejtm.2021.9610>. Acesso em: 06 dez. 2023.

MCCUSKER, C.; UPTON, J.; WARRINGTON, R.; Primary Immunodeficiency. **Allergy Asthma Clin Immunol**, v14, n.2, p.61.141-152, 2018. Disponível em: <https://doi.org/10.1186/s13223-018-0290-5>. Acesso em: 21 set. de 23.

MERHY, E.E.; FRANCO, T.B. Por uma composição técnica do trabalho em saúde centrado no campo relacional e nas tecnologias leves. Apontando mudanças para os modelos tecno-assistenciais. **Saúde debate**, v27, n.65, p.316-323, set.-dez. 2003. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-394033>. Acesso em: 22 nov. 24.

MEYTS, I.; BOUSFIHA, M. A.; DUFF, C.; SINGH, S.; LAU, Y.L.; CONDINO-NETO, A.; BEZRODNIK, L.; ALI, A.; ADELI, M.; DRABWELL, J. Primary immunodeficiencies: a decade of progress and a promising future. **Frontiers in Immunology**, v.11, fev. 2021. Disponível em <https://doi.org/10.3389/fimmu.2020.625753> - Acesso em: 10 mar. 2022.

ONIGBANJO, M.T.; ORANGE, J.S.; J.S., ELENA E. PEREZ E.E., KATHLEEN E. SULLIVAN, K.E. Hypogammaglobulinemia in a pediatric tertiary care setting. **Clinical Immunology**, v.125 p.52-59, 2007. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.clim.2007.05.017>. Acesso em: 22 nov. 2024.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. **Declaração para o dia das doenças raras**. Genebra: Organização Mundial da Saúde, 18 fev. 2018. Disponível em: <https://www.who.int/news/item/27-02-2018-statement-for-rare-disease-day>. Acesso em: 22 nov. 2024.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. Department of Essential Drugs and Medicines Policy. **Priority Medicines for Europe and the World**. Genebra, 2004. Disponível: https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/68769/WHO_EDM_PAR_2004.7.pdf;sequence=1. Acesso em: 02 dez. 2023.

ORGANIZAÇÃO DAS NAÇÕES UNIDAS. **UN 2.0 and the Sustainable Development Goals**. Nova Iorque: Organização das Nações Unidas, 25 set. 2015. Disponível: <https://www.who.int/news/item/27-02-2018-statement-for-rare-disease-day>. Acesso em: 22 nov. 2024.

ORGANIZAÇÃO DAS NAÇÕES UNIDAS. ONU, **"Enfrentando os desafios das pessoas que vivem com uma doença rara e de suas famílias"**. Nova Iorque: Organização das Nações Unidas, 16 dez. 2021. Disponível em: <https://www.rarediseasesinternational.org/wp-content/uploads/2021/12/PT-International-Press-Release-UN-Resolution-16-Dec-2021.pdf>. Acesso em: 22 nov. 2024.

PAZIAN, N.O.; COGO, L.L.; ELI, D.; RIEDI, C.A.; CHONG-NETO, H.J.; ROSARIO-FILHO, N.A. Erros inatos de imunidade: tempo de diagnóstico e episódios infecciosos em pacientes ambulatoriais. **Arquivos de Asma, Alergia e Imunologia**. v.4, n.1, p.93-8, 2020. Disponível em: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2022/08/1381946/v4n2a20.pdf>. Acesso em: 7 ago. 2024.

RARAS. Rede Nacional de Doenças Raras. **Informações gerais sobre doenças raras**. 2024. Disponível em: <https://raras.org.br/>. Acesso em: 31 jan. 2024.

ROXO JÚNIOR, P. Imunodeficiências primárias: aspectos relevantes para o pneumologista. **J. Bras. Pneumolog**, v.35, n.10, p.1008-1017, 2009. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1806-37132009001000010> - Acesso em: 13 mar. 2022.

SÃO PAULO. Secretaria Municipal de Saúde. **Diretrizes Gerais do Programa Cuidando das Pessoas com Doenças Raras e Apoio aos Familiares do Município de São Paulo** /. São Paulo, 2020. Disponível em: https://www.prefeitura.sp.gov.br/cidade/secretarias/upload/saude/Texto_introdutorio_122_6_1_2021.pdf. Acesso em: 12 dez. 2023.

SEGUNDO, G.R. Genetic-molecular characterization in the diagnosis of primary immunodeficiencies. **J. Pediatr**. Rio de Janeiro, v.97, n.S1, p.3-9, 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.jpmed.2020.09.007>. Acesso em: 23 set. 2023.

SEGUNDO, G.R.; CONDINO NETO A. Treatment of patients with immunodeficiency: Medication, gene therapy, and transplantation. **J. Pediatr**. Rio de Janeiro, v.97, n.S1, p.17-23, 2021. Disponível: <http://www.scielo.br/j/jped/i/2021.v97suppl1/>. Acesso em: 17 ago. 2023.

SELEMAN, M.; HOYOS-BACHILOGLU R.; GEHA R.S.; CHOU J. Uses of Next-Generation Sequencing Technologies for the Diagnosis of Primary Immunodeficiencies. **Front Immunodeficiencies**, v.8, p.847, 2017. Disponível em: <https://doi.org/10.3389/fimmu.2017.00847>. Acesso em: 11 set. 2023.

SEWELL, W.A.; KHAN, S.; DORE, P.C. Early indicators of immunodeficiency in adults and children: protocols for screening for primary immunological defects. **Clin Exp Immunol**. v.145, p.201-203, 2006. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2249.2006.03126.x>. Acesso em: 08 set. 2024.

SLATTER, M.A., GENNERY A.R. Clinical Immunology Review Series: An approach to the patient with recurrent infections in childhood. **Clinical and Experimental Immunology**, v.152, p.389-396, 2008. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2249.2008.03641.x>. Acesso em: 20 jan. 2024.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. Departamento Científico de Imunologia Clínica. **“Manifestações Gastrointestinais dos Erros inatos da imunidade”**. 2020a. Disponível em: <https://www.sbp.com.br/departamentos/imunologia-clinica/documentos-cientificos>. Acesso em: 16 jan. 2024.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. Departamento Científico de Imunologia Clínica. Documento científico: **“Manifestações Hematológicas dos Erros inatos da imunidade”**. 2020b. Disponível em: <https://www.sbp.com.br/departamentos/imunologia-clinica/documentos-cientificos>. Acesso em: 16 jan. 2024.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. Departamento Científico de Imunologia Clínica. Documento científico: **“Triagem Neonatal para Imunodeficiências Primárias”**. 2017. Disponível em:

https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/OS19657C_DocCient_TriagemNeonatal.pdf. Acesso em: 16 ago. 2024.

TANGYE, S.G.; ALHERZ, W.; BOUSFIHA, A.; CUNNINGHAM-RUNDLES, C.; FRANCO, J.L.; HOLLAND, S.M. *et al.* Human Inborn Errors of Immunity: 2022 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee **J. Clin. Immunol**, v.42, p.1473–1507, 2022. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s10875-022-01289-3>. Acesso em: 10 jun. de 2023.

VAN ZELM, M. C.; CONDINO-NETO, A.; BARBOUCHE, M. R. Editorial: Primary immunodeficiencies worldwide. **Frontiers in Immunology**, v.10, n.3148, 2020. Disponível em: <https://doi:10.3389/fimmu.2019.03148> - Acesso em: 13 mar. 2022.

VATICANO. **Discurso do Papa Francisco aos participantes na conferência internacional promovida pelo Pontifício Conselho para a Cultura sobre o progresso da medicina na cura das doenças raras**. Sala Paulo VI, 2016. Disponível em: https://www.vatican.va/content/francesco/pt/speeches/2016/april/documents/papa-francesco_20160429_medicina-rigenerativa.html. Acesso em: 05 jan. 2024.

VERAMENDI-ESPINOZA, L.E.; ZAFRA-TANAKA, J.H.; TORIBIO-DIONICIO, C.; HUAMÁN, M.R., PÉREZ, G., CÓRDOVA-CALDERON, W. Awareness of primary immunodeficiency diseases at a national pediatric reference center in Peru. São Paulo, **Einstein**, v.19, n.eAO6289, 2021. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/eins/a/>. Acesso em: 13 mar. 2022.

VILELA, M.M. Human Inborn Errors of Immunity (HIEI): predominantly antibody deficiencies (PADs): if you suspect it, you can detect it. **J Pediatr Rio de Janeiro**, v.97, n.(S1), p.67-74, 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.jped.2020.10.010>.

YIN, ROBERT K. **Estudo de caso: planejamento e métodos**. 2. Ed. Porto Alegre: Bookman, 2001, p.105-129.

APÊNDICE A

Instrumento de pesquisa: roteiro da entrevista

1 - Qual o seu nome completo, data de nascimento, estado civil, escolaridade, profissão e endereço?

Em caso de menores de idade: Você(s) pode(m) informar os dados de identificação do paciente?

2 - Conte-me por favor: como foram suas experiências nos serviços de saúde público ou privado por onde você(s) passou (passaram) desde o início da doença até os dias atuais?

3 - Você(s) precisou (precisaram) utilizar outras formas de ajuda fora dos serviços de saúde para melhorar a assistência ao seu problema? Poderia falar-me um pouco sobre estes momentos?

4 - De que forma a enfermidade do seu “parente” ou a sua doença alterou a estrutura da família: do ponto de vista emocional, financeiro e afetivo?

5 - Em caso de menores de 18 anos:

Como seu filho convive com o problema de saúde?

Conte sobre a interferência destas situações na escola e no lazer?

5.1 - Paciente adulto: Como você convive com o problema de saúde? Fale sobre a interferência no trabalho e no lazer?

APÊNDICE B

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)

Você está sendo convidado a participar da pesquisa **“Desafios do Cuidado: Itinerário em busca do Diagnóstico e Trajetórias Terapêuticas pelas Pessoa com Erros Inatos da Imunidade”**, coordenada por Veriana Márcia da Nóbrega. O objetivo deste estudo é analisar os caminhos percorridos pelos familiares e pessoas com Erros Inatos da Imunidade em busca do diagnóstico e tratamento destas doenças.

Caso aceite, você participará de entrevista feita pela pesquisadora no Hospital Universitário Lauro Wanderley. Você conversará sobre os desafios que enfrentou até conseguir o diagnóstico e tratamento da doença e como estes momentos interferiram na vida da família, o que deve durar cerca de 40 minutos. Caso você permita, nossa conversa será gravada. Esta pesquisa tem como benefícios compreender os caminhos percorridos pelos pacientes até alcançar o tratamento e despertar ações que facilitem a vida das pessoas.

Informamos que a pesquisa não causará prejuízo ou risco aos pacientes. Existe a possibilidade mínima do vazamento de informações, para diminuir o risco estas medidas serão tomadas: compartilhar dados entre os pesquisadores através de e-mail particular, armazenar as informações em pasta com senha, excluir os dados após o estudo.

As informações obtidas podem ser publicadas em aulas, congressos ou revistas científicas. Os nomes do paciente e familiar não serão divulgados. As falas gravadas durante a entrevista não serão repassadas.

Os pesquisadores se responsabilizam pela guarda e confidencialidade dos dados, bem como a não exposição individualizada dos dados da pesquisa.

Sua participação é voluntária e você terá liberdade de se recusar a responder questões.

Caso decida não participar da pesquisa ou desistir após ter iniciado, não sofrerá dano e isto não prejudicará o seu tratamento no Hospital Universitário Lauro Wanderley. As pesquisadoras poderão esclarecer suas dúvidas durante a pesquisa.

É garantido o acesso as informações sobre o estudo. Você poderá entrar em contato com os pesquisadores por e-mail ou telefone que constam no final do documento.

Os resultados da pesquisa poderão ser solicitados a partir de 31 de agosto de 2024 e você receberá uma cópia por e-mail, WhatsApp ou entregue de forma presencial. Os dados somente poderão ser utilizados para as finalidades deste estudo.

Você não contribuirá com gastos para participar da pesquisa, como também não será pago por fazer parte do estudo.

Após ser esclarecido sobre a pesquisa, caso aceite contribuir com o estudo, assine o consentimento de participação em todas as páginas e no campo previsto para o seu nome, que é impresso em duas vias, sendo que uma via ficará em posse do pesquisador responsável e a outra via com você.

Consentimento de Participação

Eu _____ concordo em participar, voluntariamente da pesquisa **“Desafios do Cuidado: Itinerário em Busca do Diagnóstico e Trajetórias Terapêuticas pelas Pessoas com Erros Inatos da Imunidade”**, conforme informações contidas neste TCLE.

Local e data:

Assinatura: _____

Pesquisadora responsável: Veriana Márcia da Nóbrega

Telefone: 83-99332-5035 e E-mail: veriana-nobrega@hotmail.com

Assinatura da pesquisadora responsável: _____

O Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos (CEP) é composto por pessoas que trabalham para garantir que seus direitos como participante sejam respeitados, sempre se pautando pelas Resoluções 466/12 e 510/16 do Conselho Nacional de Saúde (CNS). O CEP tem a obrigação de avaliar se a pesquisa foi planejada e se está sendo executada de forma ética. Caso você achar que a pesquisa não está sendo realizada da forma como imaginou ou que está sendo prejudicado, você pode entrar em contato com o pesquisador responsável ou com o Comitê de Ética do Centro de Ciências Médicas

Endereço:- Centro de Ciências Médicas, 3º andar, Sala 14, Campus I - Cidade Universitária - Bairro Castelo Branco CEP: 58059-900 - João Pessoa-PB

Telefone: (083) 3216-7308

E-mail: comitedeetica@ccm.ufpb.br

APÊNDICE C

TERMO DE ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO – TALE BASEADO NAS DIRETRIZES CONTIDAS NAS RESOLUÇÕES CNS Nº466/2012, Nº 510/2016, MS.

Esta pesquisa é sobre: “Os caminhos e as experiências que as famílias e os pacientes precisaram fazer, a fim de descobrir o tratamento para os problemas de saúde que diminuem as defesas do corpo humano” e está sendo realizada por Veriana Márcia da Nóbrega sob a orientação da Doutora Valderez Araujo de Lima Ramos. Os objetivos do estudo são analisar os caminhos percorridos pelos familiares e os pacientes em busca do diagnóstico e tratamento destas doenças. A finalidade do trabalho é contribuir para cuidar melhor destas pessoas. Pedimos o seu consentimento para gravar entrevistas com seu familiar responsável, a fim de conseguir informações para a pesquisa e sua autorização para apresentar os resultados do estudo em aulas e publicar em revista científica. Ao divulgar os resultados, seu nome será mantido em segredo. Informamos que a pesquisa não causará prejuízo aos pacientes. Existe a chance mínima do vazamento de informações, para diminuir o risco estas medidas serão tomadas: compartilhar os dados apenas entre os pesquisadores através de e-mail particular, armazenar as informações em pasta com senha, excluir os dados após o estudo. Você não é obrigado a participar do estudo. Caso decida não participar ou desistir após ter iniciado, não sofrerá dano e isto não prejudicará o seu tratamento no Hospital Universitário Lauro Wanderley. Os pesquisadores poderão esclarecer suas dúvidas durante a pesquisa. Estou certo de que receberei uma via desse documento.

Caso precise outras informações, entrar em contato com a pesquisadora Veriana Márcia da Nóbrega na Universidade Federal da Paraíba -CCM- Departamento de Pediatria e Genética. Cidade Universitária, João Pessoa-PB. CEP 58059-900. Fone: 3216-7308. E-mail: deppg@ccm.ufpb.br. Outras dúvidas? Entrar em contato com o Comitê de Ética do Centro de Ciências Médicas da UFPB. Cidade Universitária. João Pessoa-PB. CEP: 58059-900.

E-mail: comitedeetica@hulw.ufpb.br.

Fone: 3216-7616

Assinatura da pesquisadora responsável: _____

Assinatura do participante: _____

DECLARAÇÃO DE ANUÊNCIA DO PARTICIPANTE

Eu aceito participar da pesquisa que tem o objetivo de **analisar os caminhos percorridos pelos familiares e as pessoas a fim de descobrir o diagnóstico e tratamento para os problemas de saúde que diminuem as defesas do corpo humano**. A finalidade deste trabalho é contribuir para cuidar melhor dos pacientes. Compreendo que pode acontecer vazamento de informações, mas existem maneiras de proteger os dados e a vantagem em ajudar a descobrir e tratar essas doenças. Entendi que posso dizer “sim” e participar, posso dizer “não” e desistir, sem que nada me aconteça. Os pesquisadores tiraram minhas dúvidas e conversaram com meus responsáveis. Li e concordo em participar da pesquisa. Estou certo de que meu pai e/ou responsável receberá uma via deste documento. Após ter sido informado dos objetivos e da importância da pesquisa, de como será minha participação, dos procedimentos e riscos do estudo, declaro que aceito participar da pesquisa e concordo que os dados obtidos sejam usados para fins científicos, como a divulgação em eventos e publicações. Estou sabendo que receberei uma via desse documento.

Contato da Pesquisadora Responsável:

Caso necessite outras informações, favor entrar em contato com a pesquisadora Veriana Márcia da Nóbrega. Endereço: Universidade Federal da Paraíba / CCM / Departamento de Pediatria e Genética. Campus I - Cidade Universitária, João Pessoa, PB, Brasil. CEP 58059900.

Telefone: 3216-7308.

E-mail: deppg@ccm.ufpb.br. Outras dúvidas? Entrar em contato com o Comitê de Ética do Centro de Ciências Médicas da Universidade Federal da Paraíba. Cidade Universitária. Bairro: Castelo Branco – João Pessoa - PB. CEP: 58059-900. E-mail: comitedeetica@hulw.ufpb.br. Campus I – Fone: 3216-7616.

João Pessoa, _____ de _____ de _____.

Assinatura da pesquisadora responsável: _____

Assinatura do(a) participante: _____

ANEXO A

Narrativas dos pacientes atendidos no Hospital Universitário Lauro Wanderley, João Pessoa-PB, distribuídos de acordo com as categorias e subcategorias temáticas

O Desafio em Conviver com os Sinais e Sintomas

Infecções e internações

“Ela começou a adoecer com tosse e eu a levava para urgência, fazia raio x, dava pneumonia, usava antibiótico e sempre o quadro repetia. E começou a luta. um dia ela estava bem, no outro dia já vinha tosse e secreção nasal. Teve mês que ela ficava 2 vezes internada, passava 15 dias, tomava antialérgico, antibiótico, ficava melhor e depois repetia tudo. Até os 7 anos foi assim. várias pneumonias. Até hoje, ela tem bronquite e as sequelas, as bronquiectasias. Ela também tinha muita diarreia” (E1)

“Aos 8 meses de idade, ele teve uma infecção intestinal, estava ruinzinho, passou 9 dias internado no hospital infantil. Aos um ano e pouco teve um abscesso na bochecha, a mesma médica no hospital infantil deixou que ele ficasse lá por 3 dias tomando antibiótico. Sempre vinha crise de bronquite, era constante, mal melhorava de uma, já estava de novo, sempre no antibiótico. Quando ele estava com 3 anos, teve um abscesso na barriga, era febre alta, a gente levou novamente para a médica. Dessa vez, no particular, ela falou ser um caso de urgência e internação. Ela mesma internou no hospital infantil e ficou acompanhando lá, passou 10 dias no antibiótico, mas, teve que fazer drenagem” (E2)

“Eu morava mais no hospital infantil do que em casa, foi muitas internações. Eu acho que oito vezes” (E2)

“Minha mãe disse que desde a infância eu sempre tive muita diarreia. Eu notei que começou quando tinha 21 anos, no meu primeiro trabalho, iniciei a passar muito mal... perda acentuada de peso... muitos episódios de vômitos e diarreias mais severas... Olha... nesse período eu fui várias vezes no hospital muito desidratado... muitas idas e vindas aos hospitais. Sem investigar uma coisa, podia ser isso, podia ser aquilo, mas sempre uma infecção intestinal. Eu mesmo me frustrava... eu dizia...eu só vivo com infecção intestinal e com gripe. Só vivia gripado... o ano inteiro gripado. Eu tinha erupções na pele, minha perna estourava, até algumas ocasiões infeccionou e virou abscesso” (E3)

“Desde os 6 meses a gente levava ao hospital, era sempre pneumonia, ele ficou internado várias vezes nos hospitais do SUS. Era uma pneumonia atrás da outra. Ele teve 9 pneumonias, chegou a vomitar sangue, tomou tanto antibiótico, eu nunca vi um negócio desse. Aos 7 anos, ele desenvolveu o quadro mais grave, ele gritava de dor com o dedo inchado, depois o tornozelo, aí parou de andar e deu a osteomielite, ele ficou internado 44 dias no Arlinda (hospital infantil público), aí o reumato desconfiou da imunidade. Ele foi transferido para o HU e começou a tomar a infusão. Faz 4 anos que toma a infusão e não teve mais pneumonia” (E4)

“Desde criança eu tinha doença, era gripe, virava inflamação no ouvido, depois pneumonia. Aí eu tomava remédio, às vezes melhorava e tinha vez que não, ia no hospital não sei quantas vezes e dava muita pneumonia e os anos foram indo assim. Quando descobriu eu tinha 30 anos, eu fiquei internado lá no interior e fui piorando, aí vim pra cá e

“passei num pneumologista aqui no HU e passou os exames. A médica ficou olhando para mim com os exames e disse: eu tô acreditando que você tá vivo porque você tá na minha frente...você tem a imunidade de um recém-nascido, você não produz os anticorpos, vamos tratar a infecção e tratar a imunidade, tem o medicamento que não é fácil conseguir, mas vamos tratar. Eu fiquei internado com a infecção grave de fevereiro até abril. Aí o imunologista me viu aqui internado e autorizou o tratamento, só que demorou a chegar a imunoglobulina, minha irmã deu mais de 8 viagens lá com os papéis, não explicavam direito no CEDMEX” (E5)

“Com 2 meses de vida eu fui internada com pneumonia, desde criança eu sempre adoeci muito, eu tinha bronquite, pneumonia, ia para UPA e tinha muita tosse, todo mundo na escola conhecia minha tosse. Quando entrei na adolescência piorou, eu tinha mais vezes a infecção no pulmão e depois dos 20 anos piorou mesmo. Procurei o pneumologista e comecei a tratar a alergia, tomava muito antibiótico, mudava de pneumologista e nada. Aí veio uma pneumonia que não melhorava, tomava antibiótico e a febre voltava, eu tossia uma secreção com sangue, muito sangue. O pneumologista bateu uma tomografia que deu sequelas no meu pulmão, a bronquiectasia, ele fez o tratamento e pediu para eu voltar com exames, eu piorei, ele me trouxe para o HU e comecei a fazer muito exame, até o da imunidade que mostrou o problema. Ele me encaminhou para o imunologista e eu fui pegar a imunoglobulina. Foi quando eu parei de tossir, porque eu passei desde 2022 até o início de 2023, tossindo sem parar. Aí agora é que está controlada” (E6)

“Eu sempre fui a mais doente da família, adoecia muito desde criança. Eu já conhecia quando vinha uma pneumonia, era dor nas costas e secreção, febre à tarde, era diferente das outras dores. Ficava sempre gripada e vinha as pneumonias, era horrível, eu vivia doente e tinha muita diarreia também. Eu tinha muita secreção, não tinha fim, era sinusite e não acabava nunca. Eu só pesava 45, agora tenho 60. Aos 24 anos, estava no ápice da doença, então veio o diagnóstico” (E7)

Doença, escola e trabalho

“Comecei a piorar muito... Só que sempre fui teimoso, eu não gostava de faltar trabalho... ia muito fraco e debilitado... teve uma vez que comecei a vomitar mais de 10 vezes ao dia. Quando comecei a trabalhar num local, tinha flexibilidade... eu podia ir muitas vezes no banheiro... Se eu me afastasse do trabalho, não tinha um diagnóstico para isso” (E3)

“Eu comecei a trabalhar por necessidade como professora, mas fui me interessando pela área de saúde depois que ela nasceu. Um sonho é trabalhar nessa área... Tenho o desejo de ajudar outras mães, para que não passem o que passei... Quando você trabalha em um lugar que ama, é diferente de ir por necessidade” (E1)

“Ele muito doente... pois o ouvido não enxugava, supurava, não melhorava... Isso foi um ano quase todo... Ele perdeu até a escola” (E2)

“Dessa vez que fiquei intubado, o INSS negou... simplesmente negou. Minha mãe levando o documento, dizendo que eu estava interno. Eles tinham que vir aqui no HU, não vieram, aí botaram lá qualquer coisa...depois a pessoa tem que recorrer para provar. Aí para começar a receber foi um ano. Já tinha tido alta. Um ano exatamente... muito tempo. Estou levando minha vida como autônomo. Aí eu botei na minha cabeça... não quero trabalhar mais em empresa. Se a pessoa trabalha em empresa, pensando no dia de doença, quando vem... não ajuda em nada” (E3)

“A doença ainda hoje atrapalha o trabalho. Eu trabalhava na agricultura, plantando, pescando, como diarista e atrapalhava muito. Quando internava passava 1 mês sem trabalhar, graças a Deus minha família ajudava. Eu sofri muito nos hospitais” (E5)

“Desde criança sempre privava muito das coisas. Faltava muita aula, vivia doente, eu tinha um monte de proibição. Minha mãe, se eu lavasse o cabelo depois das 11:00, eu era castigada. Não podia, não. Lá na escola sempre foi difícil, eu tinha muita vergonha porque vivia tossindo. As amigas da minha mãe: essa menina está doente de novo! eu não podia brincar como as outras crianças. Ficava mais trancada em casa. Minha mãe me chamava de Maria das Dores. Aí eu ficava triste. Eu tinha que dormir toda enrolada de casaco, mesmo que tivesse calor. A minha família sempre me ajudou muito” (E6)

“A doença atrapalhou muito o trabalho, eu ia trabalhar doente, mas às vezes tinha que sair sem justificativa. Fiz a faculdade de estética, lá todo mundo comentava da tosse. Aí fui trabalhar num salão, tive que sair por causa da tosse. Hoje trabalho na estética como autônoma” (E6)

“Quando criança, eu perdia muita aula porque estava doente. Quando cresci, trabalhava em home office e tinha que parar as reuniões por causa da tosse” (E7)

Em Busca do Cuidado

Experiências na saúde pública e suplementar

Retardo no diagnóstico

“Nos primeiros anos tinham pausas entre a doença e os períodos melhores. Após os quatro anos, ela piorou e quase toda semana ia ao hospital, às vezes, três vezes na semana. Tenho vários raios x, teve mais de vinte pneumonias, perdi até a conta. Tinha sinusite, dor de garganta, ficou internada várias vezes no SUS, não sei nem quantas. Foram sete anos de espera pelo diagnóstico. Eu pedia a Deus que me mostrasse, rezava muito. Uma pediatra do SUS em Sapé (cidade do interior) a encaminhou para o HU (HULW situado na capital) aos sete anos, lá a médica pediu vários exames... o do sorotipo acusou o problema da imunidade” (E1)

“Nos hospitais, algumas pessoas não atenderam direito, mas teve lugares que fui bem atendida, pessoas humanizadas, davam até o WhatsApp, fiz amizade, ligavam para saber se ela estava bem. Para mim o melhor hospital do SUS é o HU (HULW situado na capital), toda a equipe é boa. o HGM em Mamanguape (cidade do interior), me acolheu bem. Cheguei a pagar plano de saúde quando ela mais precisou, porém como ainda não tinha 1 ano, ela não podia usar, eu parei de pagar e voltei para o SUS, onde fechou o diagnóstico dela. Se ainda estivesse no outro, estava sem diagnóstico, pois gastei o que não tinha e ninguém descobriu. O SUS é muito bom. Claro que tem suas deficiências e isso não está no sistema, está nas pessoas que geram o sistema” (E1)

“Eu passei por muitos desafios, sem saber o que fazer naquela situação. Quando o médico conversava comigo, estava tudo bem, mas em outros momentos eu não sabia o que fazer” (E1)

“Sempre me atingiu muito o intestino, todo médico dizia que era uma infecção intestinal, virose. Nunca se interessava em investigar... infelizmente. Olha, nesse período eu fui várias vezes no hospital muito desidratado. E só se agravando e o tempo passando. Eu tinha sido intubado no hospital Hapvida (rede suplementar), os leucócitos estavam alto, mas nada foi esclarecido. Eu ainda passei onze dias intubado no hospital de Cabedelo (cidade do entorno da capital) e só piorando lá. Eu estava entre a vida e a morte. Não sabiam nada. A assistente social chegou na minha mãe e disse: se a senhora não fizer barraco aqui, seu filho vai morrer, se quiser ter uma chance de vida, tira ele daqui. Minha mãe: vocês não estão fazendo nada, levem para algum hospital que tente algo, se não vou na imprensa. No outro

dia, conseguiram a transferência aqui para o HU (HULW). Fiquei cerca de um mês e vinte dias intubado na UTI, essa vez foi que descobriu” (E3)

“Uma vez quando ele estava internado eu falei: O senhor acha normal ter tanta pneumonia?... pneumonia é normal. As pessoas sempre têm pneumonia, pega vírus e pega pneumonia. Ninguém me dava resposta de tanta pneumonia. Teve uma pneumonia que dava a taxa alta e aí todo dia fazia exame de sangue, perto de 1 mês e ninguém tem uma resposta, aí eu falei: eu quero ir embora, eu aperreei tanto que me transferiu para o HU de Campina Grande, passei 13 dias lá e só descobriu asma e me mandaram para casa. E não cheguei a lugar nenhum de novo. Teve uma vez que ele teve 4 em seguida. Aí eu paguei um pneumologista da Unimed aqui em João Pessoa, fez raio x e uns exames e disse que era tudo normal, como ele estava bem, era normal as pneumonias. Paguei também um médico de alergia em Campina e foi a mesma coisa, foi só gasto para nada. A única pessoa que desconfiou foi o reumato quando ele estava no Arlinda... uma estagiária desconfiou das 9 pneumonias e disse a ele, aí ele disse que poderia ser uma deficiência primária, foi quando foi descoberto” (E4)

“Aí um médico quando eu estava internado, olhou para a mim e disse... você tem todos os sintomas de HIV. Ele me jogou no lixo. Tive depressão, passei 3 meses depressivo. A doutora X, aquela boa, disse: você não tem. Eu fiz exame para HIV... uma a duas vezes por ano e não dava. Fiquei muito mal. Se eu estava ruim, ele me jogou no fundo do poço. Era sempre vomitando e a diarreia. Eu comecei ir para o hospital Hapvida (rede suplementar). Lá, muitos médicos me ajudou bastante. Tem uma médica até em especial... Você é muito frágil. Você tem que se apegar no gastro para ver seu problema, fazer exames mais profundos. Até então, nenhum médico tinha pedido um exame simples que era uma colonoscopia. Muitas infecções a se repetir. E como estava muito debilitado, fui internado. O doutor Y solicitou a colonoscopia, achou muito semelhante a doença de Crohn ou retocolite e começou a tratar. Depois eu tive um derrame pleural. Geralmente se cogita logo tuberculose... Fiz a biópsia do líquido, o PPD, aqueles bacilos de escarro e nada deu, tudo negativo. Aí ficou o ponto de interrogação, o que eu tinha... a pneumologista disse que eu tinha os índices e aí passou um tratamento para tuberculose. Só que aí eu comecei a tomar e passar mal. Aí eu procurei o infectologista no Clementino (hospital referência para tuberculose) e fiz o raio X. Ele disse: Não tem vestígio, você não tem, pode parar com esse tratamento. Só que eu ficava grilado porque sempre atacava a gripe, a pneumonia. Não tinha diagnóstico. Eu não tinha um apoio que dissesse... você tinha isso ou você precisa de um tratamento tal. Eu tava meio que só nessa luta, atirando para todo o lado. Mas o que me abalou muito, foi infelizmente maus profissionais. Muitos maravilhosos que até hoje eu agradeço. O gastro me ajudou muito, pedia exames e estava quebrando a cabeça para me tratar. Já outros foram ruins... Tanto é que eu chegava no hospital e a intenção era tomar um soro, ir embora, porque eu já sabia que ninguém ia resolver” (E3)

“Quando eu entrei aqui no HU (transferido de outro hospital), acabou o oxigênio, mandaram insuficiente, fizeram massagem cardíaca até chegar à UTI” (E3)

“Foi Deus e os profissionais, a sabedoria que foi dada. Eu tenho que agradecer muito ao HU, todos os setores atendem bem, muito bem assistido, muito bem ouvido” (E3)

“Quando ele estava com 10 anos, ele começou a sentir dor de ouvido, fui no postinho umas cinco vezes e o médico dizendo que era ouvido inflamado. Um dia, amanheceu vomitando, com dor de cabeça e febre, a gente foi para o hospital infantil (hospital público em Patos, cidade do interior). Lá a médica que estava consultando, não olhou direito para ele e disse: ele está com virose, eu disse: a senhora não vai fazer nenhum exame? Ela não, vai tomar soro, remédio e ele está bom daqui a pouco. Ele estava desfalecido, vomitando e com dor de cabeça. Quando amanheceu o dia, ela disse: pode ir para casa e ele vai ficar bom. Quando chegou em casa, ele ficou do mesmo jeito. Eu resolvi levar no hospital São Francisco

(hospital particular). O médico disse: ele está com uma pneumonia grande, cansado, vá direto para a UTI do hospital infantil (hospital público) ... eu disse: doutor de lá já vim, passei a madrugada lá e a médica disse que ele não tinha nada. Aí o SAMU levou. Só que lá, ele ficou na área de observação o resto do dia, não abria mais nem olho. Sabia que estava vivo porque o coração batia. Minha mãe disse: esse menino parece que tem meningite doutor... bote ele na UTI, desde de manhã que esse menino dorme. Aí o médico disse: a senhora não é médica... Não sou médica, mas cuidei de um filho com meningite que faleceu e eu tenho certeza, esse menino não está bem. Ele disse: eu vou fazer isso. Ele ficou na UTI, era grave, mas não tinha diagnóstico. A tomografia da cabeça e o exame do líquido da coluna não deu nada. Ele teve mais convulsão e foi transferido para a UTI do AMIP (hospital conveniado com SUS em João Pessoa). Lá o neurologista disse: é meningoencefalite viral, vamos pedir à Deus para ele ficar bom. E depois de muitos dias, ele ficou melhor e recebeu alta. Quando chegou em casa, começou febre e o ouvido supurar. Levei no otorrino particular em Patos que decidiu fazer cirurgia, só que eu fui me informando com as pessoas e decidimos ir em Campina Grande no otorrino particular muito bom. Ele fez a cirurgia. Antes de completar trinta dias da cirurgia, começou os ouvidos supurando, tosse e febre. Voltamos no otorrino, fez a cultura da secreção do ouvido que deu uma bactéria, a medicação foi feita em casa, mas ele não ficou bom. Fez outra cultura, a mesma bactéria. Agora vai tomar a medicação intravenosa. Ele suspeitou: tem alguma doença de base, a senhora já fez teste da imunidade dele? Eu nunca fiz. Ele disse: como é que lá em Patos nunca pediram! Ele pediu e o exame mostrou. Disse: F tem uma doença que já nasceu com ela. Procuramos uma médica de imunidade muito boa em Campina Grande. Ela disse que F produz pouco anticorpo, mas ela deixou de cuidar desses casos e passou o whatsapp de uma médica de Natal. A médica viu os exames e disse: Ele tem agamaglobulinemia, se torna grave se não tiver o tratamento, muitas pessoas chegam até a morte. Ela perguntou da minha família, eu disse: meu irmão faleceu, ele tinha tudo que F tem. Ela: ele não teve o tratamento na hora certa. Vou passar vocês para o HU de João Pessoa que fica mais perto. Foi quando ele se internou aqui no HU, começou o tratamento e graças a Deus deu certo, não é que ele não teve mais nada, ele já teve outra crise de infecção de urina, ele ainda tem sinusite, mas, bem menos do que era. O ouvido sarou completamente. Ele não internou mais nestes 4 anos" (E2)

"Uma vez levei lá no hospital da criança, ele estava sentindo tudo que sentia todas as vezes. A médica deu uma injeção nele e liberou para casa. Eu falei assim: você não vai passar raio X? Essa mulher ficou tão brava. Foi muito ignorante... vocês só querem fazer, porque é de graça. Se fosse pago, você não queria fazer ... de graça não, a gente paga imposto você está pedindo, eu vou passar. Aí ela falou: mãe, eu tenho de internar o seu filho. Ele está com pneumonia. A gente passou 18 internado! Tem palavras que você escuta no hospital e dói muito: Você acredita em Deus? Reze para o seu filho, porque ele tá muito ruim. Olha, eu não posso fazer nada pelo seu filho. Na última internação colocaram num quarto, cheio de aparelho, ele parecia uma árvore de Natal. Aí tinha uma porta de vidro, os médicos do outro lado. Eu nunca vi tanto médico falando um para o outro, não falava para mim, mas eu ficava imaginando várias coisas" (E4)

"Eu fiquei internado mais de 20 vezes, tinha ano que eu tinha umas 5 pneumonias, aí internava lá por Itaporanga e Piancó, ficava uns 4 a 5 dias, fazia raio x, tomografia e não descobriam nada, só a pneumonia (cidades do interior do Estado)" (E5)

"Eu morava no sítio e tinha pouco médico na cidade, para conseguir consulta era luta, a gente não tinha transporte, as vezes ia de pé e dava 13 km no chão. Lá em Piancó todo mundo no hospital me conhece, eu internava muito lá" (E5)

"Mesmo fazendo tratamento com pneumo, eles nunca desconfiaram, nunca desconfiaram o que eu tinha nada. Eles diziam que o meu problema era ter muita alergia. Eu gastei muito com remédio, com exames e consultas. O médico falou não espere pelo SUS. Quando o exame sair, fala comigo no WhatsApp, porque não é para esperar" (E6).

“Fui em várias UPAs aqui em João Pessoa, a maioria dos médicos atendem muito mal. Eu disse uma vez lá: O que será isso? Por que eu tenho tanta pneumonia? Eles diziam: Ninguém tem muita pneumonia. Isso pode ser outra coisa, é uma bronquite, mas pneumonia mesmo, não” (E6)

“Meus pais pagavam o meu convênio, eles juntavam o que não tinham para gastar comigo, então eu ia nos melhores pneumologistas de João Pessoa, eles diziam: é asma e eu tendo pneumonia, tive 7, tomando muito antibiótico, eu já ficava triste porque não melhorava, eu tossia muito” (E7)

“E as doenças iam se repetindo e aumentando, tive 7 pneumonias e tomava muito antibiótico. Meus pais tinham que gastar horrores, pois pelo PSF demorava muito. Nessa época meus pais começaram a pagar um plano e eu ia nos pneumologistas da cidade (João Pessoa). Muitos médicos renomados desenganaram a gente, pois eu tomava o remédio e não melhorava. Eu tenho uma coleção de bombinhas lá em casa, uma azulzinha, uma roxinha, uma de cápsula, uma de spray, pois diziam que era só asma. Aí minha sogra me trouxe para doutor A (pneumologista) que pediu uma bateria de exames. Quando veio o resultado, ele me disse sobre o IgG... o básico para sobreviver e conviver com a humanidade é 500, o seu deu 2”. Era tudo baixo. Depois, ele me encaminhou para doutor R (imunologista), a primeira vez que eu vim para ele, eu só queria chorar” (E7)

“A batalha continua até o final da vida” (E5)

As Alternativas do Cuidado

Práticas tradicionais e moderna

“O pessoal dizia e eu tomava tomar chá de leite. Tomava chá e vomitava. Até hoje, quando alguém fala em chá perto de mim, digo: acredita em Deus, vai procurar médico” (E3)

“Minha sogra arrumou uma rezadeira. Minha mãe é muito católica e disse: Ele não vai. O pai dele ficou com raiva. Minha mãe disse: Eu nunca levei vocês em rezadeira. Quem abençoa a gente é Deus. A gente tem que saber para onde leva os filhos. Não adianta você levar para rezadeira, xangô, para isso ou para aquilo, só existe um que pode dar a saúde, a cura... é Deus, Jesus Cristo” (E2)

“Na família fizeram promessas. Teve até um chá doido que fizeram com uma lagartixa, sei lá como fizeram. Parece que davam algo para a lagartixa beber” (E1)

“Minha mãe sempre fazia chá de mato, imburana, aroeira, caju, colocava na garrafa com água e ficava tomando, as vezes fazia efeito quando tava fraco, quando tava forte, não servia” (E5)

“Eu fiz promessa para a padroeira de Igarassu, Nossa Senhora dos Remédios. Lá tem uma procissão em outubro, eu andei descalço acompanhando a procissão pela cidade. Eu me apego demais com Deus, demais. Eu tenho muita fé, sabe. O ano que vem vou pagar a promessa na Penha que minha irmã fez pra mim” (E5)

“Minha mãe fazia muito lambedor para mim, eu tomava tudinho e não melhorava. Disseram: toma uma garrafada, mas eu desisti da garrafada. Eu disse: para Deus nada é impossível” (E6)

“O pivô de tudo era a tosse que incomoda todo mundo, o povo dizia ... tome mastruz com leite logo cedo pela manhã e depois lave o cabelo, era horrível. Tinha também o leite de cabra jovem para eu tomar e um chá de orégano para imunidade” (E7)

“Tem um vídeo na internet do pai, morrendo de chorar, quando ele teve meningite. Quando ele colocou esse vídeo, choveu de gente naquele hospital querendo ajudar. Eu estava com ele e ficava surpresa com as pessoas dizendo: Eu falei com a diretora e com o médico que o que puder fazer, faça. Foi muita solidariedade, além das orações” (E2)

Impacto da Doença na Família

“Ela ficou na UTI aos 2 meses de vida, no serviço público em João Pessoa, foi o momento mais difícil da minha vida, ela ficou 12 dias lá. Eu tive que sair e deixar ela amarrada com fraldas, tive que ir embora e ela ficar chorando por mim. Eu fui para missa e rezei, lembrando dela. Porque não tinha o bercinho e ela ficou amarrada para não cair [a locutora chorou]” (E1)

“Planejava algo e não realizava, pois muitas vezes tinha que ir às pressas para o hospital. Prejudicou demais, abala o psicológico. Ainda bem que a família dele, amparava ele. Eu nem queria ter mais filho, com medo de engravidar por conta de tudo que eu passei. Mas, X começou a pedir, pois se sentia sozinha e nove anos depois, eu o tive e foi bom. As relações de afetividade foram prejudicadas, foi difícil para mim. Tipo, nas festas ela não podia fazer isso, nem comer isso, não podia ficar perto de pessoas fumantes. Ela não queria mais ir, tudo limitado. Meu pai que é fumante, ela mal vai na casa dele. Então, ela ficava se achando uma criança excluída. Até hoje, acho que ela carrega um trauma psicológico que a doença afetou” (E1)

“Eu evitava de sair por causa das diarreias e vômitos. Nesse processo de ficar intubado, perdi 30 kg. Fiquei muito frágil, fiquei com algumas sequelas na fala por causa da intubação. Perdi uma certa sensibilidade e muita dor na perna esquerda” (E3)

“Ele gosta de praticar esporte e gosta de sair. E eu ficava, dizia: vá sozinho que eu fico. Ele ia sozinho e eu ficava em casa, porque eu não tinha disposição. Ele achava que era preguiça” (E6)

“No começo o que me marcou vou ouvir que não tinha cura e que eu tinha que tomar isso para sempre. Eu falava...meu Deus eu não quero ficar tomando isso para sempre” (E7)

“Querendo ou não, nosso psicológico fica muito alterado, a gente não pode fazer nada, eu não podia viajar para ver meu noivo, eu tinha também os problemas de pele pelo estresse, era tipo psoríase, muita urticária. Tenho até um testemunho que eu conto para todo mundo. Isso me abalava muito porque não podia sair para trabalhar que eu gostava muito. Eu precisava ficar em casa trancada” (E7)

Impacto emocional e financeiro

“Ela ficou um bom tempo lá, 12 dias só na UTI, depois foi para enfermaria. Foi uma época difícil, não tinha assistência de carro, tínhamos que pagar. Como morava na zona rural, eu não podia visitar muito. Nessa época, eu trabalhava e o dinheiro só dava para cuidar dela. Passamos por dificuldade” (E1)

“Os exames tive que pagar, foram caros, dividi no cartão e paguei, mas precisava para fechar o diagnóstico. Um exame foi até para o laboratório da Suíça. Também pagava carro para procurar atendimento. Financeiramente afetou muito. O pai mantinha a casa e oitenta por cento do que eu ganhava era para ela, eu trabalhava como professora e diretora

da escola. O que eu podia fazer para melhorar, fazia. Tentei médicos particulares, vacinas. Minha família se juntava e a gente tentava arcar com as despesas” (E1)

“A gente ainda não tinha o dinheiro, mas deu um jeito e fez. Só o pai dele trabalhava. Eu tenho uma irmã que sempre me ajudou, quando ela podia, pagava consulta e ajudou na cirurgia” (E2)

“E nas finanças da família, isso mexeu, mais deu... porque eu sempre trabalhei carteira assinada, aí quando eu precisava afastar um pouco por necessidade, o INSS cobria o limite de 1 mês” (E3)

“Minha família é assim, se eu precisar, para tudo ajuda. Meus pais e irmãos ficavam apertados, sem saber o que eu tinha” (E5)

“Doutor, eu prefiro tratar em casa porque meu psicológico não aguenta mais o hospital, eu posso não morrer da doença, mas vou morrer do meu psicológico. Eu já fiquei internada várias vezes na minha vida, fiquei com trauma de suco de caju. “Minha mãe me internava em hospital particular para eu não ficar em enfermaria em contato com outros doentes, aí pegava muito empréstimo para poder pagar” (E7)

“Todo mundo ficava abalado porque meu irmão já tinha falecido, e a gente não sabia de quê e todas as vezes que a gente via F doente, a gente tinha medo de acontecer. A gente não sabia o que F tinha, mas depois que descobriu, o coração ficou mais sossegado. O meu desespero maior foi a meningite, achava que ele ia morrer. Mas, minha mãe católica, ela sempre dizia: reze, Deus não abandona ninguém. Ele vai ficar bom, um dia a gente vai descobrir o que F tem. A gente começou a se reunir em casa, rezar o terço, todo dia ir para a missa. Eu nunca perdi a esperança de ver ele melhor. Mas graças a Deus, depois de tratamento, tudo melhorou muito” (E2)

“Mas aquilo mexeu com o psicológico, por eu estar emagrecido e não achar o motivo, eu tinha uns 26 anos quando tive essa depressão. Mas aquilo me perturbou de um jeito. Tomei antidepressivo... tinha crise de choro, era o dia todo dormindo. Quando acordava... acordava chorando sem motivo. Mas o que mais me perturbava era não saber o motivo, não ter diagnóstico. Hoje me sinto muito mais forte. Acho que não gripei durante um ano depois que tive alta, antes passava o ano inteiro gripado. E as diarreias, está bem controlado. Está meio que estável, tenho qualidade de vida” (E3)

O apoio da família, espiritualidade e o lazer

“A necessidade de precisar interromper o que se pretendia fazer com os recursos, para poder arcar com a doença, isto gerou muita instabilidade na família. Hoje é mais tranquilo, sabe o que pode e o que não pode. Eu nunca me omiti. Fazia das tripas o coração, para dar conta de tudo. Se eu não pudesse sozinha, procurava ajuda na família, no sistema de saúde. Usava todas as armas... A espiritualidade foi me mostrando os caminhos a fazer, ajudou muito. A luta vai transformando a gente em pessoas melhores, aprendendo a dar valor a vida. Eu não sou a mesma pessoa depois de X, Deus mudou muita coisa em mim através das dificuldades. Tudo é aprendizado” (E1)

“A gente nunca foi de ter muito lazer, já por conta dele mesmo. Ficava muito preso, mal saía. Eu falei: meu Deus, será que amanhã Felipe vai acordar doente? Será que amanhã vou para o hospital? Todas as vezes que ia, era muitos dias” (E2)

ANEXO B

Submissão do artigo original à Revista *Contribuciones a las Ciencias Sociales*

ojs@revistacontribuciones.com 19 de novembro de 2024 às 16:43

Para: VERIANA MÁRCIA DA NÓBREGA, VALDEREZ ARAÚJO DE LIMA RAMOS, RENATA DE CERQUEIRA PAES CORREA LIMA, BRUNA MEDEIROS DA NÓBREGA.

Nós chegamos a uma decisão referente a sua submissão para o periódico CONTRIBUCIONES A LAS CIENCIAS SOCIALES, "DESAFIOS NO CUIDADO DE PACIENTES COM ERROS INATOS DA IMUNIDADE: ITINERÁRIOS TERAPÊUTICOS E IMPACTOS NA FAMÍLIA".

Nossa decisão é de: Aceitar a Submissão

Prezado(a) autor(a), com muita satisfação, informamos que, após análises, seu artigo foi aceito, por gentileza, se atentar e seguir os requisitos abaixo:

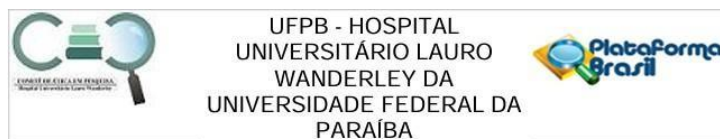
O formulário deve ser preenchido e enviado para o e-mail (editor@revistacontribuciones.com) juntamente com o arquivo em word e o comprovante de pagamento. As palavras-chave devem ser ao menos 04 e no máximo 06. Links contidos nas referências bibliográficas devem apresentar disponível em: ... e acesso em: ... No formulário, preencher corretamente a titulação acadêmica de cada autor. Por favor, não enviar dados como Engenheiro, Orientador, Professor, Médico, Enfermeira, Residente, Docente, Coordenador, mas, sim, a titulação acadêmica mais alta e a área especializada da titulação. Exemplos: Doutor em Engenharia Química, Graduada em Enfermagem, Mestre em Psicologia, Graduando em Medicina.

Solicitamos a máxima atenção dos autores para que não ocorram erros, pois não teremos como modificar o artigo após ele publicado sem que haja a cobrança de taxa de correção.

Não é permitida a publicação de artigo com mais de quinze autores. Decisão editorial <https://mail.google.com/mail/u/0/?ik=9a2a997784&view=pt&search=all&permthid=thread-f:1816181269609817391&simpl=msg-f:1816181269609>. É obrigatório o envio do formulário preenchido juntamente com o artigo final em word. O envio dessas informações deve ser realizado para o endereço editor@revistacontribuciones.com e por apenas um dos autores. Aguardamos seu retorno e permanecemos à disposição. Atenciosamente, Equipe editorial. CONTRIBUCIONES A LAS CIENCIAS SOCIALES.

ANEXO C

Parecer consubstanciado do CEP



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: DESAFIOS DO CUIDADO: ITINERÁRIO EM BUSCA DO DIAGNÓSTICO E TRAJETÓRIAS TERAPÊUTICAS PELAS PESSOAS COM ERROS INATOS DA IMUNIDADE

Pesquisador: VERIANA MARCIA DA NOBREGA

Área Temática:

Versão: 2

CAAE: 73289123.0.0000.5183

Instituição Proponente: Centro de Ciências Médicas

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 6.322.254

Apresentação do Projeto:

TÍTULO: DESAFIOS DO CUIDADO: ITINERÁRIO EM BUSCA DO DIAGNÓSTICO E TRAJETÓRIAS TERAPÊUTICAS PELAS PESSOAS COM ERROS INATOS DA IMUNIDADE

1. Apresentação do Projeto

Trata-se da segunda versão do protocolo de pesquisa do Mestrado Profissional em Saúde da Família (PROF-SAUDE) do Centro de Ciências Médicas – CCM da Universidade Federal da Paraíba (UFPB); sendo descritiva exploratória com estudo de caso coletivo e abordagem qualitativa com o título "DESAFIOS DO CUIDADO: ITINERÁRIO EM BUSCA DO DIAGNÓSTICO E TRAJETÓRIAS TERAPÊUTICAS PELAS PESSOAS COM ERROS INATOS DA IMUNIDADE" do pesquisador responsável: Veriana Marcia da Nobrega. A pesquisa será realizada no ambulatório e na enfermaria de Pediatria e no ambulatório de Alergologia e Imunologia Adulto do Hospital Universitário Lauro Wanderley da Universidade Federal da Paraíba, João Pessoa - PB. O estudo ocorrerá no período agosto de 2023 até agosto de 2024. A população da pesquisa irá se constituir pelos familiares responsáveis e pacientes com diagnóstico ou em tratamento para EII que realizam acompanhamento no ambulatório e na enfermaria de Pediatria e no ambulatório de Alergologia e Imunologia Adulto do

Hospital Universitário Lauro Wanderley, cuja amostra está estimada em 22 participantes, sendo 14 pacientes e 8 familiares responsáveis. Os critérios para a inclusão no estudo são:- Pessoas com diagnóstico ou em tratamento para Erros Inatos da Imunidade;- Indivíduos acompanhados pelo serviço de Pediatria ou no ambulatório de Alergologia e Imunologia Adulto do Hospital Universitário Lauro Wanderley;- Pacientes que não estejam em situação grave no momento da entrevista do familiar responsável;- Familiares que acompanham com frequência o paciente ao HULW.

2. INTRODUÇÃO

O sistema imune é responsável pela defesa do organismo contra agentes infecciosos e substâncias reconhecidas como sendo estranhas. Para exercer tal função, esse sistema é composto pela imunidade inata e pela imunidade adaptativa. A imunidade inata é o primeiro mecanismo ativado e abrange barreiras físicas e químicas, células fagocíticas (neutrófilos e macrófagos), dendríticas e células natural killer (NK), além de proteínas do sistema complemento. A imunidade adaptativa apresenta maior especificidade e abrange os linfócitos T e B (Abbas; Lichtman; Pillai, 2019). As Imunodeficiências Primárias, recentemente chamadas de Erros Inatos da Imunidade (EII), são doenças genéticas causadas por alterações na imunidade inata e adaptativa do sistema imune. O campo dos EII está crescendo rapidamente. Mais de 400 doenças são definidas e caracterizadas por infecções recorrentes ou crônicas, autoimunidade, alergia, inflamação ou câncer. Nas últimas décadas, houve um aumento na compreensão dessas doenças, bem como na experiência clínica e na conscientização dos pacientes em todo o mundo como resultado de iniciativas educacionais e reuniões científicas por sociedades médicas, agências de apoio e associações de pacientes (Van Zelm; CondinoNeto; Barbouche, 2020). A prevalência mundial dessas enfermidades está em torno de 1:10.000 a 1:50.000, com distribuição bastante variada entre as populações. Embora tradicionalmente essas doenças fossem consideradas enfermidades raras, o progresso rápido da medicina molecular tem permitido a descoberta de novos EII, assim atualmente a prevalência coletiva está calculada entre 1:1000 a 1:5000 nascimentos. No Brasil, a real frequência na população é ainda desconhecida (Van Zelm et al, 2020; Tangye et al, 2022). Os EII representam um problema de saúde pública devido à grande diversidade de aspectos clínicos e defeitos genéticos,

tornando um desafio o seu diagnóstico. A atual classificação genotípica feita por um comitê internacional de especialistas no assunto lista-os em 10 grupos, descritos a seguir (Dantas et al, 7 2013; Tangye et al, 2022): Grupo 1 – Imunodeficiências combinadas (celular e humoral) Grupo 2 – Imunodeficiências combinadas com características sindrômicas Grupo 3 – Deficiências predominantemente de anticorpos Grupo 4 – Doenças de desregulação imune Grupo 5 – Defeitos congênitos de fagócitos Grupo 6 – Defeitos na imunidade intrínseca e inata Grupo 7 – Doenças auto inflamatórias Grupo 8 – Deficiências do complemento Grupo 9 – Falência da medula óssea Grupo 10 – Fenocópias de erros inatos da imunidade Diversos estudos sugerem que a falta de conscientização sobre os EII na classe médica pode retardar o diagnóstico e tratamento dos pacientes, aliado as variadas manifestações clínicas que costumam surgir na infância e para algumas pessoas na segunda e terceira décadas de vida. Nesse sentido, sinais de alerta para a investigação dessas patologias foram criados por entidades americanas: a Cruz Vermelha e a Fundação Jeffrey Modell, sendo adaptados à realidade local pelo Grupo Brasileiro de Imunodeficiências, listados a diante (Roxo Júnior, 2009; Pazian et al, 2020): Sinais de alerta na criança: 1- Quatro ou mais infecções de ouvido no último ano 2 - Duas ou mais sinusites graves no último ano 3- Uso de antibióticos por 2 meses ou mais com pouco efeito 4- Duas ou mais pneumonias no último ano 5- Dificuldade para ganhar peso ou crescer normalmente 6- Abscessos recorrentes 7- Estomatite ou candidíase oral ou cutânea por mais de 2 meses 8- Necessidade de antibiótico endovenoso para combater infecções 9- Duas ou mais infecções sistêmicas incluindo seps 10- História familiar de imunodeficiência primária 8 Sinais de alerta no adulto: 1- Duas ou mais novas otites no último ano 2- Duas ou mais novas sinusites no último ano na ausência de alergia 3- Uma pneumonia por ano por mais de 1 ano 4- Diarreia crônica com perda de peso 5- Infecções virais de repetição (resfriados, herpes, verrugas ou condiloma) 6- Uso de antibiótico intravenoso de repetição na pele ou em órgãos internos 7- Abscessos profundos de repetição na pele ou em órgãos internos 8- Monilíase persistente ou infecção fúngica na pele ou em qualquer lugar 9- Infecção por *Mycobacterium Tuberculosis* ou atípica 10- História familiar de imunodeficiência primária As infecções são os achados clínicos mais comuns, entretanto os fenótipos clínicos podem ser muito diversificados envolvendo vários setores do organismo e faixas etárias, podendo ser observado: história de abortamentos, queda tardia do coto umbilical no período neonatal, inflamação pós-vacinal por BCG, dificuldade de cicatrização, manifestações de pele (eczema, albinismo, telangiectasia), artrites, anemia, plaquetopenia, esplenomegalia,

linfadenopatia, ausência de linfonodos e amígdalas palatinas, vasculite, tetania neonatal, entre outros (Roxo Júnior, 2009). Observa-se que cerca de 70 a 90% dos pacientes ainda não estão diagnosticados no mundo. O diagnóstico tardio contribui para vários anos de sintomas, hospitalizações, instalação de sequelas ou até mesmo a morte. O reconhecimento precoce e a terapêutica adequada melhoram a qualidade de vida dos doentes e podem levar a cura (European Primary Immuno Consensus Conference, 2005; ASBAI, 2020; Meyts et al, 2020). Nesse sentido, a triagem neonatal universal possibilita o rastreamento de recém-nascidos com defeitos nos linfócitos T e B. O teste do pezinho ampliado 9 utiliza um método prático e eficiente que pode sinalizar os tipos de células alterados nos neonatos, guiando a investigação genético-molecular. Este avanço possibilita o tratamento antes que as infecções aconteçam, evitando as complicações e morte (Sociedade Brasileira de Pediatria, 2017). Dessa forma, o reconhecimento precoce da forma mais preocupante entre os EII, a Imunodeficiência Combinada Grave (ICG), permite que o tratamento curativo seja bem-sucedido. O transplante de células tronco hematopoiéticas realizado em até 3,5 meses de vida, antes dos sintomas surgirem, gera sobrevida de 96% com baixa morbidade. No entanto após esta idade, a taxa cai para 66%, motivado pela instalação de infecções. Os pacientes com ICG sem diagnóstico e tratamento corretos falecem antes dos 2 anos de idade. Por isso, a Imunodeficiência Combinada Grave é considerada uma emergência pediátrica (Sociedade Brasileira de Pediatria, 2017). O tratamento geral dos EII feito por equipe multidisciplinar enfatiza a abordagem familiar com orientações sobre educação, higiene, controle de comorbidades e vacinação, sendo essencial para melhores resultados. Já o uso de antibiótico profilático é recomendado para alguns tipos de EII, assim como a profilaxia com antiviral e/ou antifúngico pode ser necessária em casos específicos, proporcionando melhora no desfecho clínico (Silva Segundo; Condino Neto, 2021). A reposição de imunoglobulina humana é o principal arsenal terapêutico em 75% dessas patologias, este recurso fornece o anticorpo da classe IgG quando há redução na produção desta imunoglobulina, assim objetiva-se atingir níveis séricos necessários à estabilidade clínica dos pacientes. A eficácia deste tratamento é observada pela diminuição expressiva das infecções e internações, proporcionando bem-estar e longevidade aos pacientes, devendo ser mantido por toda a vida, com exceção daqueles com hipogamaglobulinemia inespecífica e nos que receberam transplante de células tronco hematopoiéticas, que podem retornar a produzir imunoglobulinas (Goudouris; Silva; Ouricuri, 2017). O transplante de medula óssea ou de células-tronco é a terapêutica de eleição para as imunodeficiências celulares e

combinadas graves e alternativa para determinadas formas de EII (Roxo Júnior, 2009).. Outros recursos são indicados para casos específicos, como o uso de imunomoduladores (Interferon gama, fator estimulante de colônias de 10 granulócitos), reposição enzimática e a terapia gênica, recurso promissor para grande parte dos EII graves (Roxo Júnior, 2009). De acordo com as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS) do Ministério da Saúde (2014), a condução correta destes pacientes na rede de assistência do SUS reduz o sofrimento dos afetados, diminui as internações e permite a racionalização de recursos. A autora atua como docente no Hospital Universitário Lauro Wanderley em João Pessoa-PB e acompanha crianças com suspeita de EII, procedendo a investigação diagnóstica e o tratamento de acordo com cada caso, dessa forma observa os desafios das famílias em busca dos cuidados. O presente estudo tem como objetivo analisar o itinerário percorrido pelas pessoas acometidas pelos EII e seus familiares até a confirmação do diagnóstico e a manutenção do tratamento. Esta pesquisa pode contribuir para a implementação de medidas que facilitem o diagnóstico precoce e o tratamento adequado destes pacientes, a compreensão pelos profissionais da saúde e gestores das necessidades destas pessoas e a melhoria da qualidade de vida dos indivíduos acometidos por EII.

11 2 REVISÃO DA LITERATURA

As pesquisas que abordam as formas pelas quais as pessoas buscam auxílio para a resolução dos problemas de saúde mostram crescimento nos últimos anos. Esses estudos analisam desde o uso da medicina tradicional em práticas como automedicação e acesso a rezadeiras, até a medicina moderna e a utilização da rede dos sistemas de saúde (Santos Luz et al., 2015). Demétrio e colaboradores (2019) avaliaram a literatura científica brasileira sobre Itinerário Terapêutico (IT) nos últimos 10 anos e observaram a preponderância do elevado nível das metodologias que analisam as informações obtidas por entrevistas. Este estudo revelou o significado das experiências vividas pelas pessoas nas situações que envolvem saúde, doença e cuidado, além da relação com as redes de apoio, notadamente a família e as unidades de saúde. Os autores evidenciaram a possível contribuição para o aprimoramento do cuidado em saúde dado pelas pesquisas sobre IT, analisadas por meio de entrevista. Resultados semelhantes foram vistos por Cabral e colaboradores (2011) em um artigo que avaliou publicações nacionais nos últimos 20 anos. Os pesquisadores verificaram que o itinerário terapêutico é um assunto cujo enfoque é dado a visão do paciente sobre a enfermidade e o tratamento na maioria das vezes, sendo em menor número os artigos que avaliam acessibilidade e uso dos serviços de saúde. Também constataram que IT é um tema novo e examinado por poucos estudiosos e gestores, entretanto pareça ser um

instrumento de valor para melhorar a assistência em saúde (Demétrio et al, 2019). Com relação aos IT no âmbito das enfermidades raras, o estudo de Aureliano (2018) avalia os sofrimentos vividos pelas famílias em busca do cuidado de pacientes com doenças raras hereditárias e as repercussões na continuidade da família. As pessoas acometidas por essas doenças têm em comum o relato da longa procura pelo diagnóstico, acesso difícil a terapêutica e a preocupação com as gerações seguintes. O retardo na descoberta da patologia é uma queixa recorrente, aliado ao desconhecimento dos profissionais de saúde sobre o tema. Além disso, encontrar o especialista e ter acesso ao teste genético pode gerar espera prolongada, assim como a necessidade de judicialização para ter direito ao tratamento específico quando existente.

12 A pesquisa da doença nos assintomáticos nem sempre é a escolha dos familiares, pois a descoberta da possibilidade da instalação da enfermidade pode gerar sofrimento mental quando não há alternativas terapêuticas. Já para os pacientes sintomáticos, a confirmação do diagnóstico proporciona benefícios como o direito à aposentadoria, transporte público gratuito, entre outros auxílios (Aureliano, 2018). O teste genético objetivando avaliar a reprodução da doença na prole envolve questionamentos diversos desde sentimentos morais, fatores culturais, até a falta de recursos disponíveis para a terapia gênica (Aureliano, 2018). As iniciativas em prol dos portadores de doenças raras hereditárias são escassas, permanecendo as lacunas do cuidado em saúde, educação, mobilidade e aspectos ligados à perpetuação da família. Nesse sentido, as associações dos pacientes lutam pelo maior enfoque sobre as patologias raras na formação dos cursos da área de saúde e pela existência de profissionais na atenção primária capazes da condução adequada dos casos. Embora isso não solucione as questões da geração de filhos, caso as inovações científicas permaneçam inacessíveis. Enquanto o enfoque público recai sobre judicialização para obter terapias onerosas, grande parte das enfermidades raras não possuem medicamentos específicos e se beneficiariam por medidas simples como fórmulas alimentares ou assistência multidisciplinar, muitas vezes de difícil acesso ou indisponíveis. Uma pesquisa realizada na rede de serviços públicos do país por Santos Luz e colaboradores (2015) encontra dados semelhantes. Este estudo mostra que os serviços especializados realizam o diagnóstico da enfermidade rara e a judicialização possibilita o direito ao tratamento específico, no entanto existem poucos medicamentos como opção terapêutica (Aureliano, 2018; Rosaneli, 2021). Em 2014, foi instituída no Brasil a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAI-PDR) que amplia no Sistema Único de Saúde (SUS) meios para estimular o diagnóstico e tratamento dessas patologias, facilitar o

aconselhamento e teste genético, assim como o acesso a medicamentos específicos. Nesse sentido, é preciso fomentar o diálogo acerca das enfermidades raras no país, a fim de assegurar o cuidado integral aos pacientes acompanhados pelo SUS (Aureliano, 2018).

13 3 OBJETIVOS

3.1 Objetivo Geral Analisar a trajetória percorrida pelos familiares e pessoas com Erros Inatos da Imunidade em busca do diagnóstico e tratamento destas enfermidades.

3.2 Objetivos Específicos - Verificar as experiências vivenciadas pelas famílias dos indivíduos com Erros Inatos da Imunidade na rede de assistência à saúde para obter o diagnóstico e terapêutica destas doenças; - Identificar modelos estratégicos de colaboração fora da rede de assistência à saúde, com foco na integralidade e melhoria da qualidade da atenção aos acometidos por Erros Inatos da Imunidade; - Conhecer o impacto dos desafios impostos pela doença no cotidiano da família.

14 4 METODOLOGIA

4.1 Tipo de Estudo Trata-se de uma pesquisa descritiva exploratória com estudo de caso coletivo e abordagem qualitativa.

4.2 Local e Período da Realização do Estudo A pesquisa será realizada no ambulatório e na enfermaria de Pediatria e no ambulatório de Alergologia e Imunologia Adulto do Hospital Universitário Lauro Wanderley da Universidade Federal da Paraíba, situado no município de João Pessoa-PB. O estudo ocorrerá no período agosto de 2023 até agosto de 2024.

4.3 População e Amostra A população da pesquisa irá se constituir pelos familiares responsáveis e pacientes com EII que realizam acompanhamento no ambulatório e na enfermaria de Pediatria e no ambulatório de Alergologia e Imunologia Adulto do Hospital Universitário Lauro Wanderley em João Pessoa -PB, cuja amostra está estimada em 22 participantes, sendo 14 pacientes (8 crianças/adolescentes e 6 adultos) e 8 familiares responsáveis pelos menores de idade.

4.4 Critérios de Inclusão e Exclusão Os critérios para a inclusão no estudo: - Pessoas com diagnóstico ou em tratamento para Erros Inatos da Imunidade; - Indivíduos acompanhados pelo serviço de Pediatria ou no ambulatório de Alergologia e Imunologia Adulto do Hospital Universitário Lauro Wanderley; - Pacientes que não apresentam situação grave no momento da entrevista;

15 - Familiares que acompanham com frequência o paciente ao HULW, capazes de fornecer informações em entrevista; - Assinar o TCLE, TALE e a Carta de Anuência do Participante. Os critérios de exclusão: - Recusa em participar do estudo; - Não preenchimento dos critérios de inclusão.

4.5 Coleta de Dados O número de participantes está previsto em 14 pacientes e 8 familiares cuidadores e serão selecionados entre os usuários atendidos no serviço de Pediatria e no serviço de Alergologia e Imunologia Adulto do Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW) que atendam os critérios de inclusão da pesquisa. A identidade do participante será preservada. O

instrumento para coleta de dados será entrevista semiestruturada, gravada após o consentimento do participante, em no mínimo um único encontro presencial, a ser realizado em ambulatório ou enfermaria de Pediatria e no ambulatório de Alergologia e Imunologia Adulto do HULW em João Pessoa-PB. O número previsto de encontros será de no mínimo 14. As entrevistas serão realizadas com os familiares cuidadores dos menores de 18 anos e com os pacientes adultos. O roteiro da conversa abordará questões sobre: - Identificação do paciente e do familiar responsável pelo menor de 18 anos; - O surgimento e a evolução da doença até o tratamento específico: comorbidades, número de internações, idas à Unidade de Terapia Intensiva (UTI), acesso aos exames complementares e uso de terapêuticas inespecíficas; - Fluxo e interação do paciente e familiares com a rede de assistência e com outras estratégias de colaboração; - O reflexo da busca pelo diagnóstico e tratamento da doença no contexto da vida familiar: sentimentos, relacionamentos e dinâmica familiar.

16 4.6 Análise dos Dados Quando todas as entrevistas das pessoas selecionadas para o estudo forem coletadas, o conteúdo gravado será transcrito e examinado. Os dados serão analisados levando em consideração os referenciais teóricos do estudo e contextualizados a partir do pertencimento social de cada participante.

4.7 Aspectos Éticos O desenvolvimento do estudo seguirá as diretrizes da Resolução 510/16 do Conselho Nacional de Saúde que estabelece os aspectos éticos da pesquisa em seres humanos. O estudo será submetido ao Comitê de Ética e Pesquisa do Centro de Ciências Médicas da Universidade Federal da Paraíba. O Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e o Termo de Assentimento serão aplicados aos participantes. A formalização dependerá da assinatura do paciente e do seu responsável legal quando menor de idade, em duas vias do TCLE, ficando uma cópia com o responsável legal e outra com as pesquisadoras. Os convidados serão informados sobre a garantia do direito a não aceitação em participar do estudo, como também da liberdade em desistir a qualquer momento em fazer parte da pesquisa. Haverá sigilo das informações e o anonimato na divulgação dos resultados. Desse modo, assegura-se a não utilização das informações obtidas na pesquisa em prejuízo de indivíduos. Será obtida a Carta de Anuência da instituição para acesso aos participantes. Por fim, as pesquisadoras, firmam compromisso com a privacidade e a confidencialidade dos dados estudados, tendo os pacientes e seus respectivos responsáveis legais seus direitos salvaguardados.

17 4.8 Riscos e Benefícios

I- Riscos: Existe o risco de vazamento de informações, para que não isto ocorra, estas as medidas serão tomadas: compartilhamento dos dados apenas entre as pesquisadoras através de e-mail particular, armazenamento das

informações em pasta com senha de difícil acesso e exclusão do material examinado após o estudo. II- Benefícios: Esta pesquisa poderá contribuir para a implementação de medidas que facilitem o diagnóstico precoce e o tratamento adequado destes pacientes, a compreensão pelos profissionais da saúde e gestores das necessidades destas pessoas e a melhoria da qualidade de vida dos indivíduos acometidos por EII. A contribuição advinda deste trabalho possibilitará o norteamento para novas políticas e a construção de parcerias que permitam o seguimento adequado e oportuno dos pacientes na rede pública de saúde. Período de realização do estudo: 01/07/2023 a 30/06/2024.

Objetivo da Pesquisa:

Objetivo Geral Analisar a trajetória percorrida pelos familiares e pessoas com Erros Inatos da Imunidade em busca do diagnóstico e tratamento destas enfermidades.

Objetivos Específicos

- Verificar as experiências vivenciadas pelas famílias dos indivíduos com Erros Inatos da Imunidade na rede de assistência à saúde para obter o diagnóstico e terapêutica destas doenças;
- Identificar modelos estratégicos de colaboração fora da rede de assistência à saúde, com foco na integralidade e melhoria da qualidade da atenção aos acometidos por Erros Inatos da Imunidade;
- Conhecer o impacto dos desafios impostos pela doença no cotidiano da família.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

I- Riscos: Existe o risco de vazamento de informações, para que não isto ocorra, estas as medidas serão tomadas: compartilhamento dos dados apenas entre as pesquisadoras através de e-mail particular, armazenamento das informações em pasta com senha de difícil acesso e exclusão do material examinado após o estudo. No tocante aos riscos relacionados ao participante, deverá o pesquisador responsável esclarecer a proposta metodológica a ser adotada para o caso de o participante não apresentar condições mínimas de participação no estudo. Conforme delimita a Resolução 510/2016 no Capítulo I: XXV – risco da pesquisa: possibilidade de danos à dimensão física, psíquica, moral, intelectual, social, cultural do ser humano, em qualquer etapa da pesquisa e dela decorrente; e XXVI - vulnerabilidade: situação na qual pessoa ou grupo de pessoas tenha reduzida a capacidade de tomar decisões e opor resistência na situação da pesquisa, em decorrência de fatores individuais, psicológicos, econômicos, culturais, sociais ou políticos

II- Benefícios: Esta pesquisa poderá contribuir para a implementação de medidas que facilitem o diagnóstico precoce e o tratamento adequado destes pacientes, a compreensão pelos profissionais da saúde e gestores das necessidades destas pessoas e a melhoria da qualidade de vida dos indivíduos acometidos por EII. A contribuição advinda deste trabalho possibilitará o norteamento para novas políticas e a construção de parcerias que permitam o seguimento adequado e oportuno dos pacientes na rede pública de saúde.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Trata-se da segunda versão do protocolo de pesquisa do Mestrado Profissional em Saúde da Família (PROF-SAUDE) do Centro de Ciências Médicas – CCM da Universidade Federal da Paraíba (UFPB)

Trata-se de pesquisa descritiva exploratória com estudo de caso coletivo e abordagem qualitativa, que será realizada no ambulatório e na enfermaria de Pediatria e no ambulatório de Alergologia e Imunologia Adulto do Hospital Universitário Lauro Wanderley da Universidade Federal da Paraíba, João Pessoa - PB. O estudo ocorrerá no período agosto de 2023 até agosto de 2024. A população da pesquisa irá se constituir pelos familiares responsáveis e pacientes com diagnóstico ou em tratamento para EII que realizam acompanhamento no ambulatório e na enfermaria de Pediatria e no ambulatório de Alergologia e Imunologia Adulto do Hospital Universitário Lauro Wanderley, cuja amostra está estimada em 22 participantes, sendo 14 pacientes e 8 familiares responsáveis. Os critérios para a inclusão no estudo são:- Pessoas com diagnóstico ou em tratamento para Erros Inatos da Imunidade;- Indivíduos acompanhados pelo serviço de Pediatria ou no ambulatório de Alergologia e Imunologia Adulto do Hospital Universitário Lauro Wanderley; - Pacientes que não estejam em situação grave no momento da entrevista do familiar responsável; - Familiares que acompanham com frequência o paciente ao HULW.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Não foram encontradas inadequações dos termos de apresentação obrigatória.

Recomendações:

(O)A pesquisador(a) responsável e demais colaboradores deverão **MANTER A METODOLOGIA PROPOSTA E APROVADA PELO CEP-HULW.**

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Na presente versão, a pesquisadora apresenta repostas às pendências éticas e metodológicas, apontadas em Parecer anterior, conforme destacadas abaixo:

Pendência 01: Faz-se necessário o pesquisador responsável esclarecer na proposta metodológica, os riscos relacionados não apenas ao cuidado e manipulação dos dados, mas sobretudo em relação aos participantes, visto que, são pacientes, se encontram em tratamento de saúde e são o elemento central do estudo.

Resposta: I- Riscos: Existe o risco de vazamento de informações, para que não isto ocorra, estas medidas serão tomadas: compartilhamento dos dados apenas entre as pesquisadoras através de e-mail particular, armazenamento das informações em pasta com senha de difícil acesso e exclusão do material examinado após o estudo. Assim como, há possibilidade mínima de danos aos participantes nos aspectos físico e psíquico durante a realização da entrevista, no decorrer da pesquisa e dela decorrente, citando-se algumas situações previsíveis como: cansaço, constrangimento, tristeza e choro. A fim de proteger e prevenir estas ocorrências, a pesquisadora tomará a seguinte conduta: - Avaliar o momento oportuno para conversar com o participante e ao perceber sinais de desgaste físico e/ou mental, não realizar ou interromper a aplicação do instrumento de pesquisa. Para melhorar o estado do participante, a pesquisadora buscará resoluções para cada caso específico.

Análise: Pendência atendida.

Considerando que o estudo apresenta viabilidade ética e metodológica e encontra-se em consonância com as diretrizes da Resolução 466/2012, do CNS, MS, somos favoráveis ao desenvolvimento da investigação.

Considerações Finais a critério do CEP:

Ratificamos o parecer de APROVAÇÃO do protocolo de pesquisa, emitido pelo Colegiado do CEP/HULW, em 'Ad Referendum'.

OBSERVAÇÕES IMPORTANTES PARA O(S) PESQUISADORES

. O participante da pesquisa e/ou seu responsável legal deverá receber uma via do TCLE na íntegra, com assinatura do pesquisador responsável e do participante e/ou responsável legal. Se o TCLE contiver mais de uma folha, todas devem ser rubricadas e com aposição de assinatura na última folha. O pesquisador deverá manter em sua guarda uma via do TCLE assinado pelo participante por cinco anos.

. O pesquisador deverá desenvolver a pesquisa conforme delineamento aprovado no protocolo de pesquisa e só descontinuar o estudo somente após análise das razões da descontinuidade, pelo CEP que o aprovou, aguardando seu parecer, exceto quando perceber risco ou dano não previsto ao sujeito participante ou quando constatar a superioridade de regime oferecido a um dos grupos da pesquisa que requeiram ação imediata.

Lembramos que é de responsabilidade do pesquisador assegurar que o local onde a pesquisa será realizada ofereça condições plenas de funcionamento garantindo assim a segurança e o bem-estar dos participantes da pesquisa e de quaisquer outros envolvidos.

Eventuais modificações ao protocolo devem ser apresentadas por meio de EMENDA ao CEP/HULW de forma clara e sucinta, identificando a parte do protocolo a ser modificada e suas justificativas.

O pesquisador deverá apresentar o Relatório PARCIAL E FINAL ao CEP/HULW, por meio de NOTIFICAÇÃO online via Plataforma Brasil, para APRECIÇÃO e OBTENÇÃO da Certidão Definitiva por este CEP. Informamos que qualquer alteração no projeto, dificuldades, assim como os eventos adversos deverão ser comunicados a este Comitê de Ética em Pesquisa através do Pesquisador responsável uma vez que, após aprovação da pesquisa o CEP-HULW torna-se co-responsável.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_2184545.pdf	18/09/2023 16:21:32		Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	VERIANA_PROJETO.pdf	18/09/2023 16:20:49	VERIANA MARCIA DA NOBREGA	Aceito
Recurso Anexado pelo Pesquisador	CARTA_RESPOSTA.pdf	18/09/2023 16:18:33	VERIANA MARCIA DA NOBREGA	Aceito
Cronograma	VERIANA_CRONOGRAMA.pdf	18/09/2023 16:15:42	VERIANA MARCIA DA NOBREGA	Aceito

TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_VERIANA.pdf	18/09/2023 16:15:05	VERIANA MARCIA DA NOBREGA	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TALE_VERIANA.pdf	18/09/2023 16:13:44	VERIANA MARCIA DA NOBREGA	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	VERIANA_ANUENCIA_HULW.pdf	19/08/2023 11:58:40	VERIANA MARCIA DA NOBREGA	Aceito
Folha de Rosto	folha_rosto.pdf	19/08/2023 11:29:18	VERIANA MARCIA DA NOBREGA	Aceito
Declaração de Pesquisadores	TERMO_COMPROMIS_DADOS.pdf	03/08/2023 15:37:50	VERIANA MARCIA DA NOBREGA	Aceito
Declaração de Pesquisadores	Termo_COMPROM_FINANCEIRO_PESQUISADOR.pdf	03/08/2023 15:01:14	VERIANA MARCIA DA NOBREGA	Aceito
Declaração de Pesquisadores	TERMO_COMPROM_CONFIDENCIALIDADE_PESQUISADOR.pdf	03/08/2023 14:57:25	VERIANA MARCIA DA NOBREGA	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

JOAO PESSOA, 25 de Setembro de 2023

Assinado por:
MARIA ELIANE MOREIRA FREIRE
(Coordenador(a))