

Ministério da Saúde

FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz



IFF

Instituto Fernandes Figueira

“Elaboração e validação de questionários para coleta de dados sobre serviços especializados e pacientes com imunodeficiências primárias”

Ricardo Balesdent Barreira

Rio de Janeiro

Julho 2007

Livros Grátis

<http://www.livrosgratis.com.br>

Milhares de livros grátis para download.

FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ
INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA
PÓS-GRADUAÇÃO EM SAÚDE DA CRIANÇA E DA MULHER

ELABORAÇÃO E VALIDAÇÃO DE QUESTIONÁRIOS PARA COLETA DE DADOS
SOBRE SERVIÇOS ESPECIALIZADOS E PACIENTES COM
IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS

RICARDO BALESSENT BARREIRA

ORIENTADORA: DRA. MARIA IGNEZ C. GASPAR ELSAS
CO-ORIENTADORA: DRA. MARIA VIRGINIA PEIXOTO DUTRA

DISSERTAÇÃO DE MESTRADO APRESENTADO A PÓS-
GRADUAÇÃO EM SAÚDE DA CRIANÇA E DA MULHER /
INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA / FIOCRUZ, COMO
PRÉ-REQUISITO PARCIAL PARA OBTENÇÃO DO TÍTULO
DE MESTRE.

Rio de Janeiro, 31 de julho de 2007.

Resumo

Imunodeficiências primárias são um grupo de doenças que afetam o sistema imune com alta morbidade e mortalidade e o diagnóstico precoce pode melhorar a qualidade de vida a longo prazo e diminuir a deterioração do sistema imune. Este trabalho se destinou a elaborar e validar instrumentos para avaliar as condições do acesso ao diagnóstico das imunodeficiências primárias. Dois questionários foram elaborados, o primeiro sobre as condições do serviço especializado e o segundo sobre os dados dos pacientes atendidos. Após a validação por nove especialistas, foi realizado pré-teste em um serviço especializado na cidade do Rio de Janeiro. Os questionários de avaliação, após adequação baseada nas recomendações dos especialistas e aplicação se tornaram instrumentos que podem retratar as condições atuais dos serviços e da população atendida. A avaliação mostrou que o serviço especializado tem potencial para se tornar centro de referência em imunodeficiência, porém se encontra com dificuldades no que tange à capacidade laboratorial para exames de maior complexidade. As sugestões dadas pelos médicos para melhorar os problemas foram: um maior investimento nos laboratórios, maior divulgação das imunodeficiências primárias junto à comunidade médica e ao público em geral e melhoria na formação de rede para intercâmbio de conhecimento e de serviços. A análise dos dados dos prontuários dos pacientes mostrou que há um alto predomínio de início dos sintomas de IDP no primeiro ano de vida. Pneumonia de repetição é o sinal de alerta mais freqüente, e há um atraso médio no diagnóstico em torno de 5 anos. Internações anteriores foram encontradas em mais de 70% dos casos, Estes dados indicam que a população atendida tem características semelhantes à retratada por estudos realizados em outros países, e revelam um atraso de diagnóstico com características similares descritas em países mais desenvolvidos na década de 90, reforçando a idéia de que a infra-estrutura existente e as competências já instaladas são adequadas para atender a esta demanda, e que o atendimento poderá ser grandemente melhorado através de investimentos dirigidos para a tecnologia diagnóstica, em políticas de saúde pública para capacitar melhor os serviços e facilitar o acesso ao diagnóstico.

Abstract

Primary immunodeficiencies are a group of diseases that affect the immune system with high morbidity and mortality and the undiagnosed or poorly treated have a devastating effect on the lives of patients and their families and place significant strain on health care systems. This study has the aim to prepare and validate instruments which can assess the primary immunodeficiencies diagnosis conditions in the specialized services, focused the services that attended patients and the difficulties to access the diagnosis. Two questionnaires were designed and they were validated by a panel of 9 specialists. Afterwards there was a pre test which was performed in a specialized service. The main source of information was physicians and patient's files. After the recommendations of the specialists and the pre test, the instruments were adapted resulting in questionnaires which can portrait the present conditions of services and the analyzed patients. The evaluation of the specialty service showed that it have the potential to become reference centers for primary immune deficiencies, but currently face a number of problems, especially a lack of laboratory infrastructure for advanced diagnostic tests. Suggestions to improve this situation include a larger investment in laboratories, more intensive education of the medical personnel and the public at large concerning primary immune deficiencies, and the creation of networks to exchange information and services. The patient records data analysis showed that the symptoms of primary immune deficiency disease predominantly appear during the first year of life. Recurring pneumonias are the most frequent warning sign. Previous hospitalizations are found in more then 70% of patients. The average delay in diagnosing a primary immune deficiency disease after the first symptoms was about 5 years. These data show that the patients have similar characteristics to the ones carried out in other countries and also it shows a diagnosis delay similar to the ones described for the same services in industrialized countries. Therefore reinforcing the idea that the existing infrastructure is adequate to meet the demand, and that investments focused in improving the laboratory infrastructure will have a major impact on the quality of the care provided. Public health strategies must be encouraged to increase the access to diagnosis.

LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS

ADA, adenosina Deaminase

AH50 - Atividade hemolítica da via alternativa

Anti-A - Anticorpo grupo A

Anti-B - Anticorpo grupo B

ANVISA - Agência Nacional de Vigilância na Saúde

BCG - Bacilo Calmette-Guérin

BRAGID - Grupo Brasileiro de Imunodeficiências

BtK - Bruton Kinase

BTKbase – Base de dados de BtK

C1INH - Inibidor de C1

C3 – Complemento 3

C4 - Complemento 4

CBA - Comissão Brasileira de Acreditação

CD - Cluster of differentiation

CDC - Centers for Diseases Control

CDC - Centers of Disease Control

CGD - Doença granulomatosa crônica

CH50 - Complemento hemolítico total

CMV - Citomegalovirus

CMV - Citomegalovirus

ConA - Concanavalina A

CVID - Imunodeficiência comum variável

DHR - Diidrorrodamina

DNA - Ácido desoxirribonucleico

DP - Imunodeficiências primárias

dp- Desvio-padrão

EB -Epstein Baar

EBV - Epstein-Barr vírus

ESID - European Society for Immunodeficiencies

EUPID - European Primary Immunodeficiencies Consensus Conference

EUROPID - European Immunodeficiency

FIOCRUZ – Fundação Oswaldo Cruz

FISH - Fluorescence In Situ Hybridization

G6PDH, glicose-6-fosfato desidrogenase

HIV - Human immunodeficiency virus

IDF - Immunodeficiency Foundation

Ig - Imunoglobulina

IUIS - International Union of Immunological Societies

LAD - Leukocyte adhesion deficiency

LAGID - Grupo Latino-Americano de Imunodeficiências

LES - Lupus eritematoso sistêmico

MBL - Mannose-Binding Lectin

NBT - Nitro blue tetrazolium

NHS - National Health System

NK - Natural Killer

NSCAG - National Specialist Comissionary Advisory Group

OKT3 - Orthoclone

ONA - Organização Nacional de Acreditação

PCR, Reação em cadeia polimerase

PHA - Resposta linfoproliferativa a fitohemaglutinina

PKU - Fenilcetonúria

PNP - Purina nucleosídeo forforilase

PPD - Derivado Proteico Purificado

PWM - Pokeweed

QnNn - Questionário 1ou 2 , Núcleo 1 a 5

SARS - Síndrome Respiratória Aguda Grave

SCID - Severe combined immunodeficiency

SK-SD - Estreptoquinase- estreptodornase

SSCP - Single Strand Conformation Polymorphism

SUS - Sistema Único de Saúde

UKPIN - UK Primary Immunodeficiency Network

WAS - Síndrome de Wiscott Aldrich

XLA - Agamaglobulinemia ligada ao cromossoma X

Lista de quadros e figuras:

Quadros		página
Quadro 1	Classificação das imunodeficiências primárias.....	20
Quadro 2	Apresentações características das Imunodeficiências.....	22
Quadro 3	10 sinais de alerta para o diagnostico das imunodeficiências primarias.....	26
Quadro 4	Testes laboratoriais para avaliação das imunodeficiências.....	27
Quadro 5	Registros Nacionais de IDP.....	33
Quadro 6	Índice de siglas referentes aos núcleos do questionário 1.....	55
Quadro 7	Variáveis do questionário 1.....	55
Quadro 8	Exames complementares.....	57
Quadro 9	Índice de siglas referentes aos núcleos do questionário 2.....	58
Quadro 10	Siglas utilizadas para designar os avaliadores e sua especialidade.....	61
Quadro 11	Itens avaliados na validação.....	62
Quadro 12	Itens pesquisados por núcleo dos questionários.....	63
Quadro 13	Médias por núcleos.....	81
Quadro 14	Modificações no questionário 1 após avaliação.....	82
Quadro 15	Modificações no questionário 2 após avaliação.....	83
Quadro 16	Características dos serviços.....	86

Quadro 17	Recursos Humanos.....	87
Quadro 18	Grau de formação dos médicos.....	88
Quadro 19	Resultados das respostas referentes à oferta de exames realizados no serviço.....	88
Quadro 20	Resultados das perguntas sobre causas do atraso no diagnóstico.....	91
Quadro 21	Distribuição por raça.....	94
Quadro 22	Condições sócio econômicas.....	97
Quadro 23	Especialidades dos médicos que encaminharam ao serviço especializado.....	103
	Doenças associadas ou secundárias a	106
Quadro 24	IDP.....	
Quadro 24	Diagnósticos das IDP nos prontuários avaliados.....	109

Figuras		página
Figura 1	Freqüência de IDP segundo a região- Brasil- 2004.....	18
Figura 2	Níveis de imunoglobulinas.....	18
Figura 3	10 sinais de alerta <i>Jeffrey Modell Foundation</i> -.....	25
Figura 4	Escala de regularidade de oferta de exames complementares.....	58
Figura 5	Média dos núcleos por avaliador Q1.....	69
Figura 6	Avaliação por núcleo Q1.....	70
Figura 7	Média por avaliador Q2.....	72
Figura 8	Média por núcleo Q2.....	79
Figura 9	Média global por avaliador.....	80
Figura 10	Sugestões dos especialistas para melhoria nas condições de diagnóstico das IDP.....	92
Figura 11	Distribuição dos pacientes por sexo.....	93
Figura 12	Distribuição da Idade na época da matrícula.....	95

Figura 13	Peso ao nascer.....	96
Figura 15	Idade do início dos sintomas.....	98
Figura 16	Sinais de alerta por paciente.....	99
Figura 17	Proporção de sinais de alerta	100
Figura 18	Infecções.....	101
Figura 19	Origem do encaminhamento.....	102
Figura 20	Tempo decorrido entre a suspeita de IDP e o encaminhamento ao serviço especializado.....	104
Figura 21	Exames de triagem.....	105
Figura 22	Prevalência de IDP na amostra avaliada.....	108
Figura 23	Tempo decorrido entre o início dos sintomas e o diagnóstico	110

Sumário

	Página
I Introdução.....	14
II Referencial teórico.....	15
2.1 Imunodeficiências primárias.....	15
2.1.1 Definição.....	15
2.1.2) Incidência e prevalência das IDPs.....	18
2.1.3) Defesas imunes e a criança com infecções de repetição.....	18
2.1.4) Genética e Imunodeficiências.....	18
2.1.5) Classificação.....	20
2.1.6) Quadro Clínico.....	20
2.1.7) Suspeita e confirmação diagnóstica.....	24
2.1.8) Exames complementares.....	26
2.1.9) Critérios diagnósticos.....	29
2.1.10) Registro como sistema de informação.....	31
2.2) Serviços de saúde e diagnóstico de IDP.....	37
2.2.1) Avaliação de serviços de saúde.....	37
2.2.2) Acessibilidade aos serviços de saúde.....	38
2.2.3) Avaliação de serviço de saúde e as IDP.....	39
2.2.4) Acreditação de serviços de saúde.....	41
2.2.5) Organização de serviços especializados em imunologia clínica.....	43
2.2.5.1) Níveis de organização e exigências mínimas.....	44
2.3) Elaboração e validação de instrumentos.....	47
III Justificativa.....	50
IV Objetivos.....	52

V Material e métodos.....	53
5.1) Fases do projeto.....	53
5.2) Tipo de estudo.....	54
5.3) Instrumentos de coleta	54
5.3.1) Instrumento para coleta de informações sobre os serviços e opinião dos médicos sobre diagnóstico.....	54
5.3.2) Instrumento para coleta de informações nos prontuários.....	58
5.3.3) Instrumento de validação.....	59
5.4) Estudo piloto.....	64
5.4.1) Local do estudo.....	64
5.4.2) População do estudo.....	64
5.4.3) Critérios de inclusão e exclusão.....	64
5.5) Análise estatística.....	65
VI Questões éticas.....	67
VII Resultados.....	68
7.1) Validação	68
7.1.1) Validação do Questionário 1	68
7.1.2) Validação do Questionário 2.....	71
7.1.3) Avaliação global dos questionários.....	74
7.1.4) Adequação dos questionários.....	76
7.2) Resultados do estudo piloto	77
7.2.1) Resultados de aplicação do questionário 1.....	77
7.2.2) Resultados da aplicação do questionário 2.....	86
VIII Discussão.....	102
IX Recomendações.....	118

X Referências Bibliográficas.....	119
XI Apêndices.....	124
Apêndice 1: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.....	124
Apêndice 2: Questionários.....	125
XII Anexo: Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa.....	156

I - INTRODUÇÃO

O presente trabalho consiste em uma dissertação de Mestrado a ser apresentada para obtenção do título de Mestre em Ciências.

Contêm referencial teórico que abrange os temas imunodeficiências primárias, serviços de saúde e construção de novos instrumentos de coleta de dados. Segue-se justificativa, objetivos, metodologia e resultados.

Seguem-se as considerações finais contendo a discussão e recomendações para o desenvolvimento da pesquisa e do tema imunodeficiências primárias.

Após o fechamento deste último capítulo, seguem os elementos pós-textuais: referências bibliográficas e apêndices.

II - Referencial Teórico

2.1) Imunodeficiências primárias

2.1.1) Definição

Imunodeficiências primárias (IDP) são doenças hereditárias da função sistema imune que predis põem pacientes afetados ao aumento da freqüência e da gravidade de infecções e ao descontrole imunológico, que pode também se manifestar na forma de doenças auto-imunes e malignas. As IDP apresentam muitas similaridades entre si, mas se diferenciam claramente das imunodeficiências secundárias que podem ocorrer após infecção por vírus (por exemplo, HIV, imunossupressão para prevenção de rejeição, transplante de órgãos, durante tratamento de doenças auto-imunes ou em associação com a quimioterapia no câncer (Bonilla et al, 2005).

Mais de 100 diferentes tipos de IDP já foram diagnosticados, relacionados à imunidade celular, humoral, os fagócitos ou o sistema complemento.

É estimado que aproximadamente 50-60% das IDP envolvam a imunidade humoral, 10-15% a imunidade celular, 15-20% os defeitos de fagócitos e 1-3% o sistema complemento (Tangsinmankong et al, 2001).

Uma variedade de defeitos no desenvolvimento do sistema imune pode levar a diferentes tipos de IDP. Eles levam à suscetibilidade a diversos tipos de germes com variadas formas de apresentação. Podem ocorrer em adolescentes e adultos assim como em bebês e crianças. Imunodeficiências hereditárias graves podem se manifestar logo ao nascer ou no primeiro ano de vida. Outras de menor gravidade podem não se manifestar até a segunda ou terceira década de vida. E existem IDP que nunca produzem sintomas (NIH, 2006).

2.1.2) Incidência e prevalência das IDP

Aproximadamente 100 (cem) tipos diferentes de IDP já foram descritas, porém um número inferior a 20 delas são responsáveis por mais de 90% dos casos de morbidade (Costabile, 2006).

A real frequência na população geral não é conhecida, nem isoladamente nem agregada, mas algumas estimativas foram relatadas. Determinados países desenvolveram registros para coletar informação a respeito dos casos das IDP. A prevalência mínima foi estimada usando dados destes registros. Pelo menos cinco fatores fazem com estes registros informem dados de prevalência subestimados:

1) falta de reconhecimento clínico; 2) falata de registro; 3) superestimação determinados cestros de referência; 4) falta de uma definição padronizada de casos e 5) morte antes do registro (Lindegren, 2004).

Diversos estudos de prevalência já foram realizados, porém há uma grande variação entre os números apresentados devido ao fato de serem realizados em determinados serviços especializados em algum tipo de patologia, realizados em hospitais ou regiões específicas, ou com número insuficiente de pacientes. O número de prevalência mais citado é o geral de 1: 10.000 nascidos (Stihem, 2004).

Em 1997, foi realizado estudo na Austrália que mostrou uma prevalência geral das IDP de 2,1: 100.000 e neste mesmo ano, na Espanha um importante estudo foi realizado após a organização do sistema nacional de registro, e mostrou uma prevalência geral de 10,4: 100.000.

Os países ou continentes, com programas de divulgação e registro das IDP, além da crescente descoberta de novas doenças, vem mostrando um grande aumento na prevalência, como mostra o estudo realizado na União Européia em

2006, que revelou estar entre 1:250 e 1:500. No entanto, são consideradas doenças raras pela maioria da comunidade médica (EUPID, 2006).

Na realidade, algumas IDP sejam talvez mais prevalentes do que doenças consideradas comuns, tais como a Diabetes tipo 1, hemofilia ou a esclerose múltipla (EUPID, 2006)

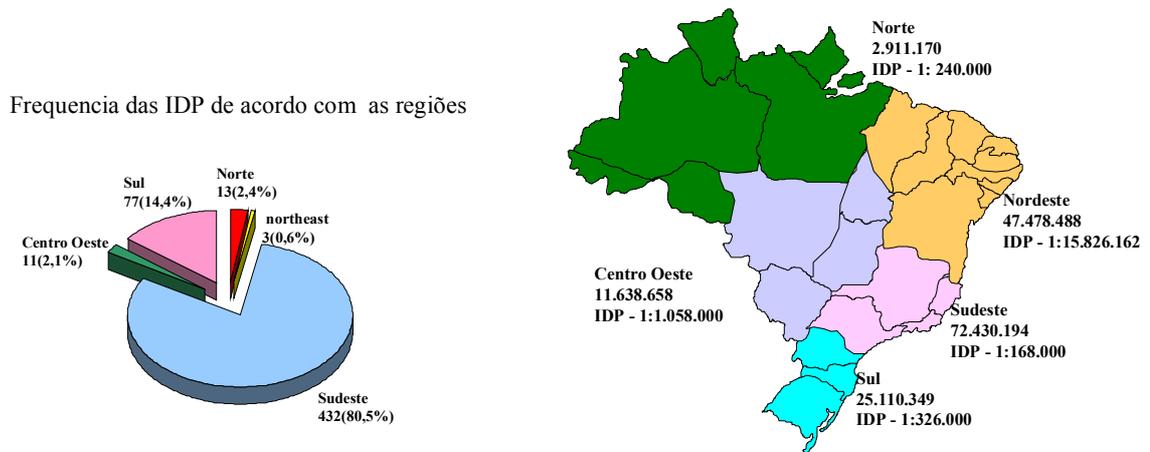
Em 1995, o IDF (*Immune Deficiency Foundation*) conduziu um estudo transversal em escala nacional para os Estados Unidos, com a participação de aproximadamente 17.000 imunologistas e professores de faculdades médicas para estimar os custos associados às IDP. Este estudo incluiu a descrição das características das pessoas com estas doenças, identificando problemas relacionados com o acesso ao tratamento. Aproximadamente 1.500 médicos relataram cuidar de 21.000 pacientes com IDP (Schulman et al, 1997).

Não há estimativas adequadas de prevalência no Brasil. Tal pode ser demonstrado pelos gráficos de estimativa da prevalência por região do país, apresentado na última reunião latino-americana do grupo de estudo em IDP. O subregistro pode explicar tanto as baixas estimativas como as grandes diferenças entre as regiões do país, conforme mostrado na figura 1 (BRAGID, 2004)

Todavia, o conhecimento sobre IDP e seu diagnóstico e tratamento está ainda fragmentário em muitos países. Médicos e autoridades de saúde são freqüentemente pouco informados sobre as apresentações clínicas, diagnóstico, importância e o impacto na saúde destas doenças.

Fatores geográficos deverão ser considerados nos estudos de incidência, já que variam fortemente ao redor do mundo e as suspeitas de IDP necessitam se ajustar às circunstâncias locais (Sewell, 2006).

Figura 1 – Frequência de IDP segundo a região – Brasil - 2004



Fonte: http://www.imunopediatria.org.br/download/lagid_2004.ppt

2.1.3) Defesas imunes e a criança com infecções de repetição

As barreiras iniciais contra as infecções são a pele, as membranas mucosas e as substâncias secretadas como a saliva, muco ou enzimas digestivas. Quando agentes infecciosos penetram nessas barreiras, outras defesas não específicas, como citocinas, fagócitos, linfócitos envolvidos na imunidade natural (natural killer – NK e outros) e o sistema complemento são acionados. Estes mecanismos, junto com os mecanismos imunológicos específicos, dependentes de anticorpos e linfócitos, constituem o sistema imune. A complexa interação entre fatores e células forma a defesa inicial inata não específica, e, subsequentemente, informa a defesa adquirida para a resistência a infecções (Lindegren et al, 2004).

Os imunologistas estão sempre investigando os fatores de risco para as infecções de repetição, entre cujas causas encontram-se as IDP, que podem afetar qualquer parte deste complexo sistema, levando a dificuldades de defesa contra microorganismos como bactérias, vírus, fungos e protozoários.

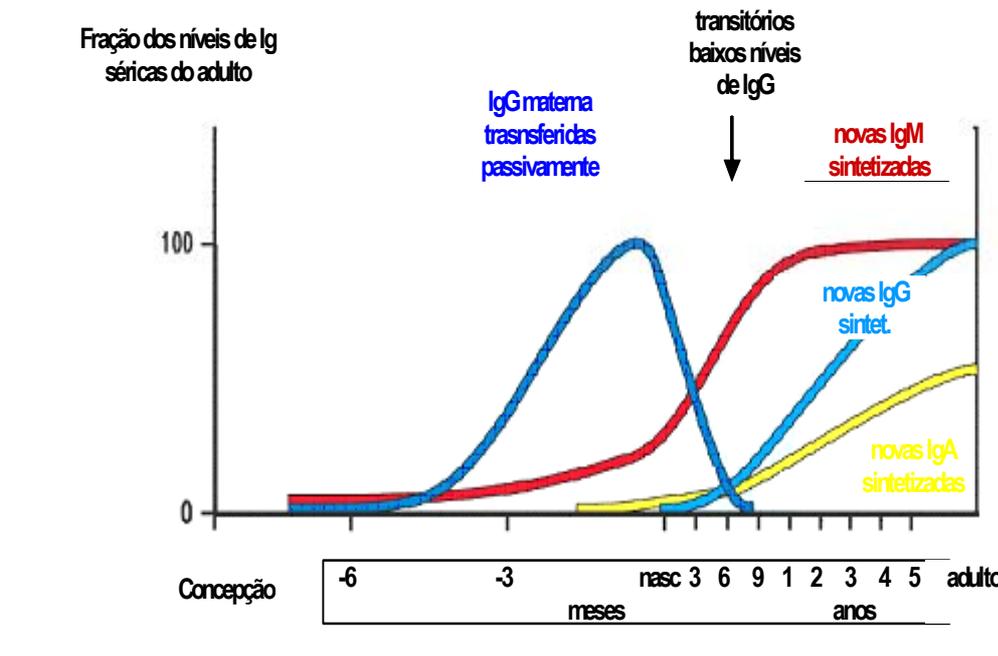
Nos serviços do sistema de saúde britânico foi verificado que a relação entre o número de pacientes com infecções recorrentes, que têm indicações de investigação de imunodeficiência, e o número daqueles que resultam em diagnóstico positivo é de 10:1 (Gill, 2002).

Num contexto geral, é importante saber que crianças com o sistema imune normal têm em média de 6 a 8 infecções respiratórias de grau leve, especialmente infecções de vias aéreas superiores, por ano, nos primeiros 10 anos de vida e mais de 6 episódios de otites e 2 de gastroenterite por ano nos primeiros 2 a 3 anos de vida. Crianças pequenas, com alta exposição a viroses comunitárias, ou com irmãos que freqüentam escola podem exceder estas médias por 1 a 2 anos. Crianças saudáveis geralmente combatem bem estas infecções (Puck, 1997).

Em contraste, crianças com o sistema imune comprometido apresentam infecções de formas recorrentes, atípicas, de maior gravidade ou que persistem por tempo incomum. Estas infecções normalmente não respondem efetivamente aos tratamentos habituais. Evidência da seriedade das infecções é a dificuldade em ganhar peso e estatura ou ter um desenvolvimento normal sob outros aspectos. Porém imunodeficiências são vistas também em crianças com desenvolvimento normal, e um alto índice de suspeição é necessário, particularmente no reconhecimento de imunodeficiências latentes em crianças que foram supostamente tratadas com antibióticos (Puck, 1997).

A imunidade da criança começa a se estabelecer independentemente dos 3 aos 6 meses de vida, quando o nível de anticorpos maternos transplacentários vai diminuindo e, a partir desta fase, muitos sintomas relacionados a imunodeficiência podem se iniciar (Figura 2).

Figura 2 – Níveis de imunoglobulinas



Traduzido de: <http://people.uncw.edu/steinkrausg/documents/IMMUNITYMEDIATEDBYBLYMPHOCYTESANDANTIBODIES.ppt#445,41>, Slide 41.

Especialistas estimam que metade das crianças que procuram médicos com história de infecções de repetição são normais. Dos outros 50% dos casos, 30% devem ter alergia, 10% devem ter outras doenças sérias e os 10% devem sofrer de IDP (Grumach et al, 1997).

2.1.4) Genética e Imunodeficiências

As IDP são um grupo heterogêneo de defeitos hereditários, resultando em anormalidades do sistema imune. Variam desde defeitos exclusivamente humorais como a agamaglobulinemia ligada ao cromossoma X (XLA) ou a deficiência seletiva de IgA, até as imunodeficiências combinadas severas (SCID), nas quais podem ser encontrados defeitos nas células B, T ou na função das células *Natural Killer* - NK (Gaspar & Gilmour, 2001).

As IDP são um grupo constituído principalmente de desordens monogênicas do sistema imune. O termo “primária” denota a natureza genética dos defeitos, diferenciando-os de secundário, ou adquirido, como as imunodeficiências causadas pela subnutrição, pela infecção (como, por exemplo, infecção humana do vírus da imunodeficiência HIV), pela quimioterapia, ou por outros agentes externos. (Lindegren et al, 2004)

Os genes responsáveis por muitas destas doenças têm sido identificados e os recentes avanços nos procedimentos diagnósticos têm ajudado no reconhecimento precoce, levando ao tratamento adequado (Costabile et al, 2006).

A patogênese das IDP varia em função dos defeitos genéticos que podem resultar na deficiência de uma enzima, ou de um componente estrutural, importantes para o desenvolvimento do sistema imune, ou ainda em um defeito de desenvolvimento de um estágio específico do sistema imune, ou na ausência de uma proteína funcionalmente importante. Como em todas as alterações de um único gene, as IDP tanto podem ser ligadas ao X como autossômicas, com padrões dominantes ou recessivos de herança, e ser ligados à transmissão de alelos já presentes na população, ou de mutações novas; outros podem ter modalidades mais complexas de herança ainda não compreendidas. Aproximadamente 80% de pessoas afetadas têm idade inferior a 20 anos e por serem freqüentes os padrões de herança ligada ao X, 70% dos casos ocorrem preferencialmente em meninos. (Lindegren et al, 2004).

2.1.5) Classificação das IDP

Conforme novas IDP vão sendo descobertas através da genética e de técnicas laboratoriais avançadas, novas classificações vão sendo realizadas.

Em 1970, a Organização Mundial de Saúde convocou um comitê com a tarefa de classificar e definir as IDP. Neste primeiro encontro, foram identificadas e classificadas 14 diferentes entidades. Nos anos subsequentes, com encontros trienais e, mais recentemente, bienais, este grupo chegou a última versão onde foram classificados mais de 100 tipos de IDP (Notarangelo et al, 2006).

A classificação geral das IDP é dividida atualmente em 8 grandes grupos (Quadro 1):

Quadro 1 - Classificação das imunodeficiências primárias

Imunodeficiências combinadas de células T e B

Deficiências predominantes de anticorpos

Outras síndromes de imunodeficiências bem definidas

Doenças da desregulação imune

Defeitos congênitos de fagócitos (no número, função ou ambos)

Defeitos da imunidade inata

Doenças autoinflamatórias

Deficiências de complemento

Fonte: Notarangelo et al, 2006.

2.1.6) Quadro Clínico

IDP são defeitos hereditários do sistema imune que predisõem indivíduos afetados a um aumento na frequência ou gravidade de infecções e/ou à desregulação imune com apresentação de doenças auto imunes ou malignas (Bonilla,2005).

Na avaliação da imunodeficiência, é fundamental que, sempre que possível, sejam documentados cuidadosamente o foco das infecções, os microrganismos envolvidos e a resposta ao tratamento. Isto é necessário, entre outras coisas, para distinguir infecções virais de bacterianas. Algumas outras condições devem ser pensadas como predisponentes às infecções, como defeitos anatômicos, alergias e distúrbios metabólicos (Bonilla et al., 2005).

Os padrões de apresentação dos órgãos afetados e as características dos patógenos envolvidos variam conforme o tipo de defeito imune (ver quadro 2, adiante).

A avaliação das crianças com suspeita de IDP começa através da história clínica médica. Frequência, duração, e complicações das infecções e a resposta aos tratamentos são dados fundamentais (Quadro 2).

Quadro 2 - Apresentações características das Imunodeficiências

Característica	Defeito predominante de células T	Defeito predominante de células B	Defeito de granulócitos	Defeito de complemento
Idade de aparecimento de infecções	Início precoce, 2-6 meses de idade	Aparecimento após diminuição dos anticorpos maternos, normalmente após 5-7 meses de idade, na infância tardia ou em adultos	Início precoce	Início em qualquer idade
Patógenos específicos envolvidos	Bactéria: micobactéria Vírus: CMV, EBV, varicela, enterovirus Fungos ou parasitas: Candida, infecções oportunistas, P carinii	Bactérias: Estreptococos, estafilococos, Haemophilus, Campylobacter Vírus: Enterovirus* Fungos e parasitas: Giárdia, criptosporidia	Bactérias: estafilococos, Pseudomonas, Serratia, Klebsiella Fungos e parasitas: Cândida, Nocardia, Aspergillus	Bactéria: Neisseria, Escherichia coli
Órgãos afetados	Déficit de crescimento, diarréia protraída, candidíase muco-cutânea extensa	Infecções sinupulmonares recorrentes, sintomas GE crônicos, má-absorção, artrites, meningoencefalites por enterovirus	Pele: dermatites, impetigo, celulites Linfonodos: adenite supurativa Cavidade oral: periodontites, úlceras orais, abscessos, osteomielite	Infecções: meningites, artrites, septicemia, infecções sinupulmonares recorrentes
Características especiais	Doença enxerto versus hospedeiro causada por transfusão materna ou sangue não irradiado, disseminação pós-vacinação por BCG ou pólio vírus, tetania hipocalcêmica da infância**	Auto imunidade, malignidade linfocítica, paralisia pós-vacinação com polio	Atraso na queda do coto umbilical, má cicatrização de ferimentos	Doenças reumáticas: LES, vasculites, dermatomiosites, esclerodermia, glomerulonefrite, angioedema

*Agamaglobulinemia ligada ao X; **Síndrome de Di George; CMV= citomegalovirus; EBV= Epstein-Barr vírus; BCG= bacilo Calmette-Guérin; LES= lupus eritematoso sistêmico
Fonte: Woroniecka M et al, 2000

Uma história familiar detalhada pode ser fundamental para se diagnosticar uma imunodeficiência. Muitas IDP são ligadas ao X, portanto a história de meninos na família materna que apresentam infecções de repetição, ou morte na infância por infecção grave, pode alertar ao médico sobre a possibilidade de ser uma IDP ligada ao X. A presença de história familiar de auto-imunidade pode acontecer nos casos de imunodeficiência comum variável (CVID) ou deficiência de IgA.

A história vacinal da criança, com informações sobre reações adversas às vacinas com vírus vivos, é fundamental. Paralisia após vacinação com polio vírus pode ocorrer em pacientes com deficiência de células B ou em imunodeficiências combinadas. Pacientes que apresentaram reação do tipo enxerto versus hospedeiro após transfusão de sangue não irradiado podem ser portadores de defeitos severos dos Linfócitos T.

O exame físico é fundamental para o diagnóstico das IDP. Estado geral do paciente, desenvolvimento da criança, presença ou ausência de órgãos como linfonodos e amígdalas, lesões crônicas de pele, anomalias sindrômicas como dismorfia, são fundamentais como achados de exame físico.

A avaliação do crescimento e desenvolvimento pode revelar sinais de desnutrição (como seqüela de imunodeficiência), crescimento desproporcional (nanismo com membros curtos), baixa estatura (hipogamaglobulinemia ligada ao X com deficiência de hormônio de crescimento).

Tetania neonatal e anormalidades faciais podem sugerir Síndrome de Di George. Anomalias músculo-esqueléticas podem indicar condições graves congênicas e hereditárias como Síndrome de Bloom ou displasia ectodérmica.

Manifestações cutâneas nas IDP incluem infecções por *Monilia* (defeitos de células T), eczema grave (Wiscott-Aldrich e síndrome de Hiper-IgE), seborréia generalizada (Síndrome de Owen e doença de Leiner), petéquias (Wiscott-Aldrich e Hiper IgM) entre outras (Smitt et al, 2005).

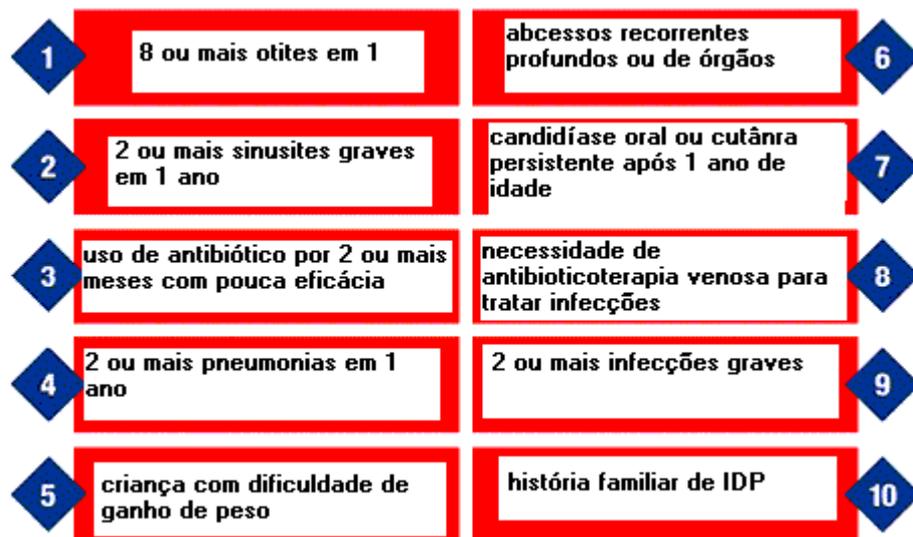
2.1.7) Suspeita e confirmação diagnóstica

Pelo exposto anteriormente algumas características apresentadas pelos pacientes devem conduzir o raciocínio clínico para um alto grau de suspeição da presença de IDP. Estas podem ser divididos em 7 grupos principais (IUIS,1997):

- a) Pertencer a famílias sabidamente atingidas por IDP com padrão de herança conhecido;
- b) Possuir parentes que apresentem IDP possível ou confirmada;
- c) Apresentar síndromes ou outras doenças que se associam a IDP;
- d) Apresentar déficit no desenvolvimento, com infecções persistentes incomuns com baixa virulência ou agentes oportunistas, *rashes* incomuns ou diarreia persistente;
- e) Apresentar infecções recorrentes ou persistentes que não respondem ao tratamento antibiótico. Infecções sinopulmonares recorrentes são a apresentação habitual. Pacientes com doença pulmonar crônica devem ser investigadas;
- f) Apresentar infecções cutâneas recorrentes, abscessos, periodontites, ou cicatrização demorada;
- g) Apresentar infecções recorrentes por *Neisseria*.

Algumas organizações e agências têm feito esforços no sentido de divulgação através da educação com campanhas de divulgação de sinais de alerta para profissionais de saúde, educadores, familiares e pacientes. Como exemplo, o *Jeffrey Modell Foundation*, fundação americana de apoio a pacientes e famílias com IDP, apoiada pelo CDC (*Centers for Diseases Control*) e pela Cruz Vermelha Americana, elaborou um conjunto de 10 sinais de alarme para suspeita de IDP, com o objetivo de divulgação e estimular o diagnóstico precoce (*Jeffrey Modell Foundation*, 2006) (Figura 3).

Figura 3 – 10 sinais de alerta - *Jeffrey Modell Foundation*



Fonte: traduzido de <http://www.jmfworld.com>

Em 2004, o Grupo Brasileiro de Imunodeficiências (BRAGID) fez uma adaptação destes sinais de alerta ao nosso meio e realizou uma distribuição ampla, por mala direta, de um cartão contendo os 10 sinais de alerta a pediatras de todo o Brasil.

Estes 10 sinais de alerta para o diagnóstico das IDP constituem uma indicação para que os profissionais de saúde possam pelo menos suspeitar desta doença (Nudelman et al, 1998)

Estes sinais, adaptados para o nosso meio, são apresentados no quadro 3:

Quadro 3: 10 sinais de alerta para o diagnóstico das imunodeficiências primárias.

- 1. Duas ou mais pneumonias no último ano**
- 2. Quatro ou mais novas otites no último ano**
- 3. Estomatites de repetição ou monilíase por mais de dois meses**
- 4. Abscessos de repetição ou ectima**
- 5. Um episódio de infecção sistêmica grave (meningite, osteoartrite, septicemia)**
- 6. Infecções intestinais de repetição / diarréia crônica**
- 7. Asma grave, doença do colágeno ou doença auto-imune**
- 8. Efeito adverso ao BCG e/ou infecção por micobactéria**
- 9. Fenótipo clínico sugestivo de síndrome associada à imunodeficiência**
- 10. História familiar de imunodeficiência**

Fonte: www.imunopediatria.org.br

A recomendação é de que dois ou mais sinais presentes sejam indicativos de se investigar imunodeficiências primárias (BRAGID, 2006).

Ao se suspeitar de imunodeficiências primárias, exames complementares devem ser realizados para se confirmar e classificar o tipo de doença para imediatamente partir para o tratamento.

2.1.8) Exames complementares

Para cada grupo de IDP, conforme o sistema afetado são indicados exames complementares para investigação e diagnóstico. Didaticamente são indicados exames de triagem ou iniciais e testes avançados conforme a IDP suspeita, conforme quadro 4.

Quadro 4: Testes laboratoriais para avaliação das imunodeficiências

FUNÇÃO DE CÉLULAS B	FUNÇÃO DE FAGÓCITOS
<p>Testes de triagem: Nível de imunoglobulinas séricas Títulos séricos de anticorpos específicos</p> <p>Testes avançados: Respostas de anticorpos a estímulos por imunização Citometria de fluxo para células B Produção <i>in vitro</i> de imunoglobulinas em resposta a mitógenos Produção <i>in vitro</i> de imunoglobulinas em resposta a anti-CD40 e citocinas Resposta de anticorpos a imunização com □ X174</p>	<p>Testes de triagem: Contagem diferencial de células sanguíneas Morfologia e pigmentação dos neutrófilos</p> <p>Testes avançados: Função oxidase (diidrorodamina, nitoroblu tetrazolium, quimioluminescência) Citometria de fluxo para moléculas de adesão Quimiotaxia Fagocitose Ensaio enzimático (mieloperoxidase, G6PDH) <i>Turnover</i> de células brancas sanguíneas Morte bacteriana ou fúngica Biópsia de medula óssea</p>
FUNÇÃO DE CÉLULAS T	FUNÇÃO DO COMPLEMENTO
<p>Testes de triagem: Citometria de fluxo para células T específicas e células <i>natural killer</i> Testes de hipersensibilidade cutânea tardia</p> <p>Testes avançados: Ensaio enzimático (ADA, PNP) FISH para deleção 22q11 and 10p11 Resposta proliferativa <i>in vitro</i> a mitógenos e antígenos Citotoxicidade de células <i>natural killer</i> Produção de citocinas em resposta estimulação por mitógenos ou antígenos Expressão de marcadores de superfície após estimulação de mitógenos</p>	<p>Testes de triagem: CH50 (complemento hemolítico total) AH50 (atividade hemolítica da via alternativa)</p> <p>Testes avançados: Nível ou função de componentes isolados do complemento Atividade quimiotóxica dos produtos de divisão do complemento</p>
GERAL	
<p>Testes avançados: Métodos moleculares incluindo <i>Southern</i>, <i>Northern</i> and <i>Western blots</i>, PCR/SSCP, impressão digital de DNA e sequenciamento de nucleotídeo</p>	

Abreviações: ADA, adenosina Deaminase; FISH, hibridização fluorescente *in situ*; G6PDH, glicose-6-fosfato desidrogenase; PCR, reação em cadeia polimerase; PNP, purina nucleosídeo forforilase; SSCP, polimorfismo conformacional de cadeia simples de DNA.

Adaptado de Bonilla et al, 2005

A avaliação da competência imunológica geralmente requer laboratório especializado e o custo financeiro é elevado. Em se tratando de pacientes pediátricos, outro aspecto a ser considerado é a escolha de métodos passíveis de serem executados com a menor quantidade possível de sangue. Por estes motivos, na suspeita de uma imunodeficiência, devem-se solicitar os exames que vão dar mais informações de acordo com a história clínica do paciente. Por exemplo, infecções de repetição por bactérias extracelulares sugerem deficiência predominantemente de anticorpos ou deficiência de proteínas do sistema Complemento. Por outro lado, infecções por bactérias intracelulares e germes oportunistas sugerem deficiência da imunidade celular. Nas deficiências de fagócitos é comum história de abscessos de repetição tendo, principalmente, o *Staphilococcus aureus* como agente etiológico.

O diagnóstico de algumas IDP pode ser afastado, com pequeno custo, se forem utilizadas provas de triagem bem selecionadas. Um hemograma completo é certamente um dos exames mais informativos e de maior relação custo-benefício. Estando a contagem de neutrófilos normal, pode-se afastar a hipótese de neutropenias congênitas ou adquiridas e defeitos de adesão leucocitária. Número de linfócitos normal para idade exclui a imunodeficiência grave combinada e defeitos graves de células T. Na síndrome de Wiskott-Aldrich, há a presença de plaquetopenia com presença de microplaquetas. Na suspeita de deficiência de anticorpos, as dosagens das imunoglobulinas séricas (A, G, M) fornecem informações úteis.

O método mais barato, e ao mesmo tempo eficiente, para se avaliar a resposta imune celular, é a realização de testes cutâneos de hipersensibilidade tardia com o maior número possível de antígenos.. Desta forma, torna-se altamente improvável que um indivíduo adulto normal seja negativo a todos estes antígenos por falta de contato prévio. Em se tratando de crianças, entretanto, essa chance é muito elevada e, nesse caso, o teste com a Candidina é o que tem maior probabilidade de dar resultado positivo. No Brasil, devido à obrigatoriedade de vacinação precoce com BCG, o teste com o PPD é a melhor escolha. Se o teste for positivo, caracterizado por eritema e nódulo após 24-48 horas, estarão praticamente afastadas as suspeitas de deficiências graves de células T. (BRAGID, 2005).

2.1.9) Critérios diagnósticos

Os critérios diagnósticos são recursos utilizados para estabelecer guias simples, objetivos e claros que garantam aos médicos e cientistas que eles estejam usando a mesma definição quando eles incluem pacientes em estudos de pesquisa. Estes critérios podem também ajudar os médicos a fazer diagnóstico em pacientes com anormalidades do sistema imunológico.

Os critérios diagnósticos são divididos em 3 categorias: **definitivo, provável e possível**. Para garantir a inclusão de pacientes que tem variantes polimórficas nos genes associados com imunodeficiência e para especificar as anormalidades clínicas e laboratoriais encontradas de forma mais consistente numa doença em particular, o paciente deve preencher totalmente os critérios que são característicos da doença.

Pacientes com diagnóstico definitivo são considerados como tendo uma probabilidade de pelo menos 98% de manter o mesmo diagnóstico ao longo dos próximos 20 anos; pacientes com diagnóstico provável têm 85% de probabilidade. Pacientes com diagnóstico possível são aqueles que têm algumas, mas não todas as características clínicas ou laboratoriais de certa doença (Conley et al, 1999).

Como exemplo, podemos citar a IDP mais prevalente, a deficiência de IgA. O diagnóstico definitivo é dado em pacientes de ambos os sexos com mais de 4 anos de idade, que apresentem nível sérico de IgA menor do que 7mg/dL, mas com níveis séricos de IgG e IgM normais e com outras causas de hipogamaglobulinemia excluídas. Estes pacientes apresentam níveis normais de anticorpo IgG em resposta a vacinação.

O diagnóstico provável para a mesma condição é dado quando o paciente, com mais de 4 anos de idade, apresenta níveis de IgA pelo menos 2 desvios-padrão abaixo do normal para a idade. Possível diagnóstico é quando o paciente apresenta aumento de infecções respiratórias altas, alergia e doenças auto-imunes. Alguns pacientes com deficiência de IgA, no entanto, são assintomáticos.

O estudo no Reino Unido de Seymour e colaboradores (2005) verificou que existe um atraso no diagnóstico destas doenças, que pode ser devido ao acesso limitado a recursos especializados. A adoção de uma política governamental de divulgação das características das IDP conduziu à melhoria no acesso. à diminuição no tempo diagnóstico e conseqüentemente ao aumento do número de casos registrados.

2.1.10 Registro como sistema de informação

Dados são as representações escriturais como, por exemplo, nome, data de nascimento ou diagnóstico na última consulta e devem ser trabalhados para se tornar úteis como geradores de indicadores sintéticos chamados de informação. Os dados contidos nos cadastros dos pacientes são um conjunto em que cada item é chamado de campo. O conjunto de campos e suas variáveis numéricas ou alfabéticas, referente a uma ocorrência individual são chamados de registro (Medronho, 2006).

Serviços de atendimento usualmente registram suas atividades. Para cada atendimento deve haver um número de matrícula e a anotação do procedimento realizado. Para efeito das estatísticas de produção de serviços são totalizadas as consultas de primeira vez e subsequentes, os exames e outros procedimentos. Dependendo do nível de organização do serviço, estas informações dos pacientes estão agregadas em prontuários, que por sua vez são armazenados em arquivos.

Para determinadas condições mórbidas específicas, como por exemplo, as anomalias congênitas, a fibrose cística, a síndrome de imunodeficiência adquirida, o câncer e etc, é também usual que os serviços de especializados que atendem a estas condições forneçam dados para um cadastro destes pacientes, onde seus nomes, endereços, datas de nascimento, filiação, e alguns outros atributos estão registrados.

Os registros baseados em casos geralmente são projetados para melhorar os cuidados com pacientes, mas podem ser úteis para estudar

doenças raras. Em 1992, a fundação americana de imunodeficiências primárias (IDF) iniciou um registro de pacientes com CGD nos Estados Unidos. Cinco anos mais tarde, expandiu o projeto para incluir outras sete desordens- síndrome de hiper-IgM, XLA, CVID, WAS, SCID, LAD, e síndrome de DiGeorge. Para o IDF os dados referentes à CGD apresentaram maior confiabilidade que possibilitou o cálculo da incidência mínima estimada de CGD de 1:200.000 nascidos vivos nos Estados Unidos,.

Alguns países desenvolvidos vêm trabalhando no aperfeiçoamento de sistemas de registros para que estes possam ser utilizados para estimar os dados populacionais de incidência, de prevalência e das características dos diferentes tipos de IDP.

Tais dados são utilizados como ferramentas para manter estudos epidemiológicos, pesquisa e projetar novas experiências clínicas, com o objetivo de reduzir a mortalidade, aumentar a sobrevida e melhorar a qualidade de vida das pessoas com a doença.

Estudos de incidência das IDP realizados a partir de casos registrados a nível nacional a partir de levantamentos em unidades hospitalares ou grupos de centros de referência podem ser vistos no Quadro 5.

Quadro 5 - Registros Nacionais de IDP.

	Singapura	Japão	Austrália	Suécia	Itália	Brasil	Espanha
Período de tempo	1990-2000	1966-1975	1990-1994	1974-1979	1977-1987	1981-1996	1980-1995
Idade do grupo	todos	todos	todos	Ped.	todos	Ped.	todos
Número de casos	39	497	500	174	1214	166	1069
Incidência (por 100,000)	2.65	NR	2.82	8.4	NR	Nr	1.04
Relação sexo M:F	1.4:1	2.52:1	1.8:1	2:1	NR	1.34:1	NR
Proporção (%)							
Deficiência de anticorpos	41%	53%	71%	45%	75%	61%	71%
Defeitos combinados	10.3%	9%	5%	7%	5%	5%	7%
Associação com defeitos maiores	12.8%	19%	8%	13%	9%	10%	6%
Deficiência de fagócitos	15.47%	13%	3%	22%	7%	12%	5%
Outras IDP	17.9%	3%	2%	12%	2%	6%	4%
Deficiência de complemento	0%	1%	7%	1%	2%	6%	6%

Fonte: Lim DL et al.

Os registros destas doenças nos países em desenvolvimento têm sido prejudicados pela limitação de recursos para diagnóstico e tratamento. Por esta razão, em 1993, um grupo de imunologistas de quatro países latino-americanos (Argentina, Brasil, Chile e Colômbia), formou o Grupo Latino-Americano de Imunodeficiências (LAGID). para estudar a frequência das IDP nas diversas regiões da América Latina e para promover o conhecimento destas doenças pelos médicos generalistas e especialistas em alergia e imunologia. Entre os seus objetivos estão a inclusão de novos países latino-americanos e a criação de um registro de IDP em cada país participante. Para estimular e organizar o registro de casos na América Latina, o LAGID (Grupo Latinoamericano de Inmunodeficiencias Primarias), tem listados em sua página na rede mundial de computadores (<http://www.lagid.lsuhsu.edu>) os seguintes objetivos norteadores:

- 1- Conhecer a frequência de imunodeficiências diversas;
- 2- Comparar a frequência de diferentes IDP por regiões e países;
- 3- Conhecer o tempo que transcorre entre o começo dos sintomas e o diagnóstico e medir se este tempo pode ser encurtado através da difusão do conhecimento sobre IDP;
- 4- Criar consciência da importância das IDP em médicos de atenção primária, educadores de ciências básicas e clínicas e autoridades de saúde que decidem como distribuir os recursos destinados ao diagnóstico e tratamento de grupos diversos de doenças;
- 5- Promover a investigação sobre diversos aspectos das IDP específicos que não seriam possíveis de se estabelecer em grupos muito reduzidos de pacientes;
- 6- Divulgar os achados latino-americanos no campo das IDP para a comunidade médica e imunológica internacional;
- 7- Facilitar a formação de grupos de apoio de pais e financiadores

Atualmente, são quatorze países que fazem parte deste grupo e realizam programas educacionais com encontros científicos e troca de informações baseados em seus registros de 3321 pacientes levantados até 2004. (Leiva et al, 2006).

O registro é usado também para coletar dados relacionados à história natural e ao curso clínico, incluindo a resposta ao tratamento. Um registro mantido pela sociedade europeia para as imunodeficiências (*European Society for Immunodeficiencies-ESID*), organização não governamental especialistas que tem entre seus objetivos principais facilitar a troca de informações entre médicos, enfermeiras, pesquisadores, pacientes e seus familiares sobre as IDP e promover pesquisas sobre causas, mecanismos, e tratamentos destas doenças. Grupo informal desde 1983, constituído formalmente como sociedade em 1994, o ESID atualmente recebe dados de pacientes de 66 centros especializados de 26 países na Europa. Trabalha com programas educacionais e organiza encontros científicos anuais. Em janeiro de 2005 referiu que o registro contém dados clínicos de mais de 10 000 pacientes de 26 países e que

a prevalência varia de 5 a 47 por um milhão habitantes (EUROPID presentation, 2005).

Em reunião mais recente admitiu a importância e a dificuldade de manter tais registros, além da necessidade de estudos de custo-efetividade das terapias propostas (ESID, 2007)

Outras fontes da informação baseada em casos são as bases de dados *online*, com a identificação de mutações locus-específicas em casos de imunodeficiências, estabelecidas pelo ESID e ampliadas por outros investigadores. Estas bases de dados contêm informações a respeito das mutações específicas e de determinadas características clínicas de pessoas afetadas. A primeira base de dados na Internet de mutação numa imunodeficiência, *BTKbase*, foi iniciada em 1995 para coletar a informação relacionada às mutações no gene de *Bruton Kinase* (BtK), que causam XLA. As bases de dados relativas a mutações, locus-específicas e similares, foram desenvolvidas desde então. Podem ser usadas para analisar os tipos de mutação e sua distribuição nos exons e nos introns, incluindo sua posição em domínios da proteína (Lindegren et al, 2004).

As bases de dados que contêm a informação clínica podem ser úteis para avaliar relações genótipo-fenótipo e determinar a presença de variantes do gene nos membros assintomáticos da família. Os dados dos registros das doenças e das mutações podem ser usados para estimar a incidência mínima de uma doença, suas características epidemiológicas e definir uma escala de características clínicas em uma coorte de pacientes.

Deve ser colocada a posição de um comitê assessor do *Centers of Disease Control* - CDC (Lindegren et al., 2004). Este documento ressalta que embora cada um tenha suas aplicações, os registros atuais fornecem dados incompletos da população-base a respeito da carga de doença provocada pelas IDP. O crescimento contínuo de registros de doenças e das mutações baseia-se no envio de relatórios de casos pelos médicos, tendo como resultado a superestimação em determinados centros clínicos na coleta das amostras, talvez por serem referência para alguns tipos de IDP e principalmente a subestimação em locais onde existe a dificuldade de se estabelecer o diagnóstico. Além disso, a falta de definições padronizadas de casos impossibilita o cálculo de taxas da população sadia destas fontes, por só relatarem os casos positivos sem referir dados populacionais. O valor das bases de dados das mutações genéticas para a avaliação em saúde pública é limitado também pela raridade da confirmação laboratorial de diagnósticos de IDP genéticas.

No Brasil, a exemplo de outros países, os especialistas e os grupos de especialistas em imunodeficiências primárias começam a se organizar através do Grupo Brasileiro de Imunodeficiências Primárias (BRAGID), para identificar os centros de especialidade ou centros de referência por todo o país. O BRAGID formula objetivos de melhorar o conhecimento e o registro dos casos de IDP. Após iniciativas de divulgação, o Brasil obteve um aumento no diagnóstico de novos casos, que pode ser observado pelo registro de casos dos anos de 2000 a 2004 onde houve um aumento de 314 para 536 casos no período. A região sudeste é responsável por 70% do total dos casos registrados no Brasil até 2004 (BRAGID, 2004).

2.2) SERVIÇOS DE SAÚDE E DIAGNÓSTICO DE IDP

Quando se busca orientar a organização dos serviços de saúde pelo princípio da integralidade, busca-se ampliar as percepções das necessidades dos grupos, e interrogar-se sobre as melhores formas de dar respostas a tais necessidades. As necessidades de serviços assistenciais de uma população não se reduzem às necessidades de atendimento oportuno de seus sofrimentos. Como também não se reduzem às necessidades de informações e de intervenções potencialmente capazes de evitar um sofrimento futuro. As necessidades não se reduzem àquelas apreensíveis por uma única disciplina como a epidemiologia, ou como a clínica. Novamente, o princípio da integralidade implica superar reducionismos (Mattos, 2006).

2.2.1) Avaliação de serviços de saúde.

Elementos fundamentais da pesquisa em serviços de saúde incluem avaliação da oferta de cuidados, expressa em termos de quantidade e qualidade de recursos de estrutura, humanos e tecnológicos; avalia-se também a utilização e a cobertura da oferta, além do impacto desta sobre a saúde das populações (Santos, 2004).

A utilização dos serviços de saúde representa o centro do funcionamento dos sistemas de saúde. O conceito de uso compreende todo contato direto (consultas médicas, hospitalizações) ou indireto (realização de exames preventivos e diagnósticos) com os serviços de saúde. O processo de utilização dos serviços de saúde é resultante da interação entre o

comportamento do indivíduo que procura cuidados e o comportamento do profissional que o conduz dentro do sistema de saúde (Travassos et al, 2004).

2.2.2) Acessibilidade aos serviços de saúde

O acesso aos serviços de saúde é condição fundamental para que se dê o uso apropriado dos recursos de saúde. Não é somente a disponibilidade de recursos que garante o acesso aos serviços de saúde. São também importantes para a viabilização do uso de serviços de saúde por diferentes grupos populacionais, a distância, as barreiras geográficas, o tempo de transporte, ou mesmo, o tempo gasto em salas de espera ou em filas, além da disponibilidade de horários (Medronho, 2006).

A influência de cada um dos fatores determinantes do uso dos serviços de saúde varia em função do tipo de serviço - ambulatório, hospital, assistência domiciliar - e da proposta assistencial - cuidados preventivos ou curativos ou de reabilitação (Travassos et al, 2004).

Acessibilidade não se restringe apenas ao uso ou não de serviços de saúde, mas inclui a adequação dos profissionais e dos recursos tecnológicos utilizados às necessidades de saúde dos pacientes (Travassos et al, 2004)..

No que se refere à assistência à saúde dos indivíduos com IDP, os fundamentos para que uma intervenção em saúde pública melhore o estado de saúde das pessoas com IDP incluem: a) a informação da população-base a respeito da incidência, da prevalência e da historia natural das doenças; b) a acurácia de métodos diagnósticos; e c) a eficácia de intervenções precoces. Entretanto, há carência da maioria destes dados. A heterogeneidade das

doenças e a compreensão limitada da relação entre o genótipo e o fenótipo prejudicam também os esforços de intervenção (Lindegren et al, 2004).

Os obstáculos adicionais incluem a dificuldade do diagnóstico na ausência de um alto índice de suspeição, e a falta de conscientização entre profissionais de saúde e do público, que impede o reconhecimento oportuno de pessoas afetadas ao utilizar uma combinação da suspeita clínica e testes diagnósticos (Lindegren et al, 2004).

A qualidade nos Serviços de Saúde depende da busca contínua da melhoria dos processos de atendimento ao paciente, considerando a segurança do usuário e dos profissionais que trabalham no serviço, a distribuição eficiente dos recursos materiais, financeiros e humanos, a redução do desperdício; a adequação dos procedimentos diagnósticos e terapêuticos, afim de possibilitar o melhor resultado possível em termos dos benefícios na saúde dos pacientes. Para tanto é necessária a implementação de ações em toda a organização a fim de aumentar a eficiência e a efetividade das atividades e dos processos (Rodrigues, 2004).

2.2.3) Avaliação de serviço de saúde e as IDP

O atraso no diagnóstico leva a complicações evitáveis como as doenças pulmonares irreversíveis (p.ex.bronquiectasia) e a alterações na qualidade de vida dos pacientes e de suas famílias. Este atraso no diagnóstico das IDP embora mais evidente nos países ou regiões menos favorecidas, também pode ocorrer em países de primeiro mundo como Reino Unido ou Finlândia.

Estudo realizado na Finlândia sobre um dos tipos de IDP, a imunodeficiência comum variável (CVID), mostra que existiam atrasos de (tempo entre o início dos sintomas e o diagnóstico) de 5 anos em 2/3 dos pacientes e de 10 anos em 1/3 destes (Kainulainen et al, 2001).

No Reino Unido, um estudo sobre casos de deficiência de anticorpos revelou um atraso médio de diagnóstico, em torno de 6,2 anos no período de 1989 a 1995. Após um programa governamental com distribuição de guia nacional de orientação sobre diagnóstico e reconhecimento das IDP em 1995, foi feito novo estudo no período de 1996 a 2002, onde foi verificado que o atraso no diagnóstico havia diminuído e situava-se agora em torno de 3,5 anos (Seymour et al, 2005).

Segundo Champi (2002), o conhecimento sobre quando se suspeitar de IDP e que exames de triagem são necessários e imprescindíveis no processo de referência. Referir precocemente a centros especializados ou centros de pesquisa pode tornar estas raras doenças menos ameaçadoras.

Alguns autores consideram que a avaliação da imunocompetência da criança é um procedimento difícil, incômodo e agressivo por causa do grande volume de sangue que deve ser colhido; entretanto, 90% dos casos de IDP podem ser diagnosticados por um limitado número de exames simples, cuja disponibilidade é existente em países com técnicas e recursos restritos (Grumach et al, 1997).

Para Chapel (1994), todos os pacientes com suspeita de IDP devem ser encaminhados ao Imunologista para o diagnóstico preciso e o acompanhamento a longo prazo, em conjunto com o pediatra e/ou especialista

apropriado. Estes autores consideram que a recente expansão de serviços de imunologia clínica trouxe melhorias nos cuidados dos pacientes.

Um inquérito nacional realizado nos Estados Unidos (1997) revelou que um significativo número de pacientes só teve a confirmação diagnóstica de IDP, após internações múltiplas. Por conseguinte, o Immune Deficiency Foundation, organização nacional americana para pesquisa e educação de IDP, considera que o prognóstico a longo prazo para muitos pacientes pode ser melhorado pelo diagnóstico precoce e acesso apropriado aos cuidados e ao tratamento.

O exemplo citado de experiências inglesas no campo da avaliação e organização de serviços de saúde especializados serve como modelo de preocupação com o acesso e a melhoria do diagnóstico das IDP, para serem aplicados em outros países.

2.2.4) Acreditação de serviços de saúde

Os estudos comparativos de sistemas de saúde de diferentes países vem sendo realizados no âmbito da saúde coletiva. Para Hortale (1999) a compreensão da inter-relação entre os serviços de saúde e o estado de saúde da população precede a discussão de uma nova modelagem para a análise comparada. Este trabalho não pretende proceder uma análise comparada pretende apenas utilizar como modelo a proposta de organização assistencial do sistema de saúde inglês.

Como forma de se avaliar um serviço especializado em doenças específicas, no caso IDP, a utilização de métodos criteriosos para se classificar e avaliar o serviço, a acreditação é uma ferramenta de avaliação bastante abrangente.

Existem diversas metodologias e estratégias de se avaliar a qualidade de serviços de saúde, porém a acreditação vem se tornando uma ferramenta de avaliação com alto grau de importância e vem sendo usada como forma de avaliação de serviços de atendimento a pacientes com imunodeficiências primárias no Reino Unido (UKPIN, 2006).

Acreditação é um processo que avalia e reconhece que uma instituição de saúde atende a padrões predeterminados, desenvolvidos geralmente por um consenso de especialistas em saúde, publicados e periodicamente revistos.

No Brasil existem agências de acreditação e entre estas se destacam duas organizações: a Comissão Brasileira de Acreditação (CBA), filiada a *Joint Commission International* e a Organização Nacional de Acreditação (ONA). Esta última regulamentada pela Agência Nacional de Vigilância na Saúde (ANVISA), órgão do Ministério da Saúde. A ONA tem como objetivo geral buscar e apreender, de forma abrangente, a realidade dos serviços vinculados ao Sistema Único de Saúde - SUS, nas suas diferentes dimensões e apresenta como objetivos específicos os seguintes itens (ANVISA, 2007):

- Incentivar a cultura avaliativa dos gestores para os serviços de saúde.
- Fomentar a cultura avaliativa nos serviços de saúde.
- Ser instrumento de apoio à gestão do SUS.
- Produzir conhecimento qualitativo da rede de serviços de saúde.
- Incorporar indicadores de produção para avaliação de serviços de saúde.
- Aferir a satisfação dos usuários do SUS.
- Conhecer as condições e relações de trabalho nos estabelecimentos de saúde.
- Identificar oportunidades de melhoria.

- Observar experiências de êxito.
- Disponibilizar os resultados para conhecimento público.
- Verificar a eficiência, a eficácia e a efetividade das estruturas, processos e resultados relacionados ao risco, ao acesso e a satisfação dos usuários frente aos serviços de saúde.
- Subsidiar o planejamento e a gestão do Sistema de Saúde.
- Reordenar a execução das ações e serviços.
- Redimensionar as necessidades da assistência.
- Racionalizar os recursos e controlar os custos.
- Melhorar a resolutividade do Sistema de Saúde e a qualidade dos serviços.
- Verificar a eficiência, a eficácia e a efetividade das estruturas, processos e resultados relacionados ao risco, ao acesso e a satisfação dos usuários frente aos serviços de saúde.

2.2.5) Organização de serviços especializados em imunologia clínica

O diagnóstico de pacientes com imunodeficiência envolve freqüentes e cuidadosas análises de diversos testes imunológicos. A interpretação destes testes requer experiência em imunologia clínica, o que é uma parte integral do treinamento e prática da especialidade. A avaliação destes pacientes deve ser baseada num laboratório de imunopatologia equipado para realizar investigações de anticorpos, fagócitos, função do sistema complemento e da imunidade celular (Gill,2002).

Como exemplo de organização de rede assistencial de serviços especializados, podemos citar o grupo inglês *National Specialist Comissionary Advisory Group* (NSCAG) do Sistema de Saúde da Inglaterra – *National Health System (NHS)* que, em relação à imunodeficiência pediátrica, vem mantendo credenciados para o acompanhamento de imunodeficiências complexas e procedimentos como transplante de medula óssea, dois centros baseados no *Great Ormond Street Hospital* e no *Newcastle General Hospital*. Para o

restante das IDP estes centros funcionam como um serviço especializado. Diversos outros hospitais estabeleceram especialistas em imunodeficiência pediátrica e doenças infecciosas e o tratamento é dividido com imunologistas especializados em adultos que eventualmente, tomam a si o tratamento quando os pacientes atingem a idade adulta. Em centros pediátricos especializados, onde não há este especialista pediátrico, as crianças são tratadas, inicialmente, pelo pediatra, que é um generalista com interesse nesta área ou que trabalhe em alguma área relacionada, como a medicina respiratória ou hematologia ou oncologia. Nestes casos, o imunologista local que trata de adultos providencia o cuidado especializado em imunodeficiências, mas o primeiro cuidado é de um pediatra (Bonini et al, 2006).

Atualmente, há variação na execução dos serviços clínicos e laboratoriais. Centros de imunologia fora das áreas metropolitanas são previamente denominados “regionais”. O centro regional serve a uma população de 1 a 2 milhões de habitantes e as redes centrais servem de 3 a 5 milhões de habitantes. As relações hierárquicas e níveis de competência dos diferentes serviços especializados no Sistema de Saúde da Inglaterra estão explicitadas a seguir (Gill, 2002).

2.2.5.1 - Níveis de organização e exigências mínimas:

Nível I: O nível I atende pacientes referidos pelos clínicos gerais ou pediatras. São serviços oferecidos a nível periférico em unidades de pacientes externos com retaguarda de internação. Os serviços de alergologia e imunologia devem atender pacientes com doenças alérgicas ou imunológicas que tem alta prevalência na população, fazer todos os testes necessários para

o diagnóstico básico e indicar locais para encaminhamento para avaliações diagnósticas adicionais. Devem suspeitar de todas as doenças alérgicas e imunológicas, pedir e interpretar os resultados de todos os testes diagnósticos, orientar o tratamento e garantir a continuidade da assistência pelos médicos generalistas. O número de unidades geográficas deve ser proporcional à prevalência das doenças alérgicas e imunológicas. Todas as divisões clínicas e pediátricas dos hospitais periféricos devem ter um especialista em imunologia para atuar como consultor para os pacientes ambulatoriais e internados. Todos os recursos de diagnóstico e terapêutica não fornecidos pelo hospital periférico devem ser encaminhados a um centro definido como sendo nível II (Bonini et al, 2006).

Nível II: Nível II se refere a serviços de especialidade presentes em hospitais centrais, com múltiplas especialidades e capacidade laboratorial centralizada. Todos os hospitais centrais devem dispor de serviços especializados, funcionando em colaboração com outros serviços hospitalares, oferecendo todas as opções de diagnóstico e tratamento para pacientes com doenças alérgicas e imunológicas. O laboratório deve oferecer todos os exames e testes necessários para cada área de doenças alérgicas e imunológicas (Bonini et al, 2006).

Nível III - Como adicional para o serviço oferecido a nível II, os serviços de nível III devem:

- Ter um banco de dados de todos os serviços especializados de nível I e II, com documentação das pessoas e serviços capacitados;
- Prover controle de qualidade dos serviços de nível I e II;
- Constituir a fonte de dados epidemiológicos das doenças alérgicas e imunológicas;
- Oferecer serviços de referência para técnicas especiais de tratamento não possíveis de serem realizados nos hospitais centrais. Fornecer ou coordenar monitoramento ambiental da região;
- Dar alertas às autoridades locais sobre medidas ambientais a serem realizadas, medicamentos e testes diagnósticos, políticas de reembolso e treinamento em emergências de doenças alérgicas e imunológicas para profissionais de saúde;
- Coordenar pesquisas epidemiológicas, ensaios clínicos e vigilância farmacológica (Bonini et al, 2006).

Nível IV:

Centros de excelência para doenças alérgicas e imunológicas devem ser estabelecidos em nível nacional em centros acadêmicos ou hospitais de pesquisa. Devem ter capacidade para pesquisa e coordenar a rede nacional de centros regionais.

Professores de graduação e pós-graduação, assim como todos os médicos ligados a ensino são capacitados pelos centros de excelência e devem oferecer uma sustentação consultiva para a política nacional de saúde em assuntos específicos (prioridades na pesquisa e prática médica, política de reembolso, etc.), assim como em ocasiões emergenciais (AIDS, SARS, bioterrorismo, etc.) (Bonini et al, 2006). Todos os centros de excelência devem fazer parte de uma rede permanente visando formular um guia de rotinas e parâmetros padrões para os serviços especializados.

O exemplo citado de experiências inglesas no campo da avaliação e organização de serviços de saúde especializados serviu como modelo para a construção de um instrumento para conhecer e avaliar o acesso ao diagnóstico e as condições dos serviços especializados em IDP.

2.3) Elaboração e validação de instrumentos

A informação se tornou um produto abundante na atualidade. Bastam uns poucos cliques para se localizar quase qualquer dado sobre quase tudo. No entanto, e pensando no contexto da saúde no Brasil, a informação precisa ter algumas características para ser útil. Entre outras, representar claramente uma população, ser acurada, focar fenômeno relevante e se articular com outras informações. A gerência de sistemas e serviços de saúde, assim como o planejamento de ações e programas, são dependentes de informações relevantes e de qualidade para sua execução de forma eficiente. Essa necessidade se dá em todos os níveis, de forma que a disponibilidade de informações nacionais é tão importante quanto a de informações locais, lembrando-se da grande descentralização do nosso sistema público de saúde (Barros, 2006).

Ao se planejar uma pesquisa que envolva serviços e dados de pacientes, deve-se basear nos objetivos desta para se organizar as formas de coleta de dados. A elaboração de um questionário onde se possa colher dados que reflitam exatamente as informações sobre a pesquisa é o primeiro passo. Após elaborar o instrumento, este deve passar por um processo de validação de forma que seja aceito e melhorado e que se torne uma verdadeira e útil ferramenta para se coletar dados que sejam analisados trazendo informações úteis para a pesquisa.

Segundo Reichenheim, as diferentes etapas da elaboração de um novo questionário são:

- explicitação dos conceitos a estudar e as respectivas dimensões;
- proposição de itens que representem as dimensões a estudar
- seleção dos itens que comporão as primeiras edições do instrumento (protótipo);
- discussão do sistema de escores/opções de respostas;
- redação das perguntas;
- pré-teste;
- avaliação das características psicométricas dos protótipos;
- seleção do instrumento final;
- estudos de corroboração.

Os dados de uma pesquisa clínica são coletados, em sua maioria, por meio de questionários e entrevistas, e a validação dos resultados depende da qualidade destes instrumentos.

Existem dois tipos básicos de questões com diferentes propósitos: questões abertas e questões fechadas. As questões abertas são utilizadas quando objetivo é permitir que o respondente utilize suas próprias palavras para respondê-la. As questões fechadas são mais comuns e formam a base para a maioria das medições-padrão da pesquisa clínica. Este tipo de pergunta oferece ao respondente um leque de respostas previamente selecionadas.

Às vezes, é preciso medir uma característica, mas não existem questionário ou abordagem de entrevistas já estabelecidas. Nesse caso, é necessário criar novas questões ou desenvolver uma nova escala (Hulley, 2006).

Pesquisadores que estão preparados para criar novos instrumentos de pesquisa devem testar a robustez do construto e os vínculos teóricos às mudanças de método ou medidas (validação nomológica). Na criação de novos instrumentos isto é altamente necessário (Boudreau, 2001).

Para se avaliar o estado atual do caminho SUSPEITA-ENCAMINHAMENTO-ATENDIMENTO-DIAGNÓSTICO, há necessidade de elaboração de instrumento de coleta que possa avaliar todo este caminho, de forma que com estes dados possam ser desenvolvidas políticas e estratégias de intervenção específicas.

III) Justificativa

As IDP predispõem os pacientes a infecções de repetição, ou a infecções por germes não habituais ou de difícil tratamento. Em geral, obrigam os pacientes, em sua maioria crianças, a consultas repetidas, internações prolongadas e uso freqüente de medicamentos como antibióticos.

Uma das razões da dificuldade de acesso ao diagnóstico é atribuída à falta de suspeita no momento adequado, levando a morbidade e mortalidade que poderiam ser evitadas.

As IDP são um grupo de doenças importantes por 3 razões. Primeiramente porque um alto índice de suspeita e diagnóstico precoce pode levar a tratamentos que salvam vidas ou trazem significativa melhora na qualidade de vida. Segundo, a descoberta da origem genética dos defeitos na imunidade do portador torna possível o aconselhamento familiar e diagnóstico pré-natal. Finalmente, a ampla e crescente lista de defeitos genéticos humanos fornece importantes ferramentas para entender a imunoregulação humana (Puck, 1997).

A incidência global das IDP é estimada em um para cada 10.000 indivíduos, sendo que a deficiência de IgA (mais comum) é de 1:1.000. As IDP, portanto, como um grupo, são tão importantes para a saúde da coletividade quanto outras doenças genéticas que contam com apoio governamental no programa de triagem neonatal, como a fenilcetonúria (PKU), com incidência de 1:15.000 (Feldman, 1994) e o hipotireoidismo congênito, com incidência de 1:4.000 (American Academy of Pediatrics, 1993).

O reconhecimento precoce destas doenças pelos médicos é importante porque a terapia apropriada pode não só prevenir mortes como também reduzir a morbidade por infecções recorrentes (Baumgart et al, 1997).

Como exemplo de terapia, o uso de Imunoglobulina intravenosa, que é utilizada nas diversas formas de imunodeficiências para reposição de anticorpos, leva a uma melhoria significativa da qualidade de vida dos doentes (Zebraski et al, 2004).

Objetivando o diagnóstico precoce e adequado dos casos, diversos países têm se esforçado para organizar, registrar, divulgar e ampliar o conhecimento sobre as IDP através de estudos de prevalência e da criação de centros de referência.

Muitos grupos nacionais e internacionais estão produzindo atualmente guias de diagnóstico baseados nos avanços do conhecimento destas doenças. Cada guia acrescenta os alertas para IDP entre não especialistas com métodos padronizados para diagnóstico e práticas adequadas de manuseio (Chapel, 2005).

IV) Objetivos

1 - Elaborar um instrumento para coletar as informações disponíveis sobre:

- a estrutura e o funcionamento dos serviços de assistência aos pacientes com suspeita de IDP em serviços especializados;
- as dificuldades observadas pelos profissionais que trabalham nos serviços especializados no processo diagnóstico das IDP;
- a existência, regularidade e sistematização dos registros de pacientes portadores de IDP confirmadas nos serviços especializados;
- acesso, referência, recursos diagnósticos e dados clínicos disponíveis nos prontuários dos pacientes assistidos nos serviços especializados.

2 – Analisar a validade de conteúdo do instrumento.

V) Material e métodos

A construção dos instrumentos foi feita baseada no princípio da integralidade, onde fosse possível coletar dados que mostrassem a realidade dos serviços especializados em atendimento de pacientes com IDP, sua estrutura organizacional de pessoal, além de mostrar o perfil dos pacientes que são acompanhados nestes serviços.

Após revisão da literatura sobre IDP, avaliação de serviços de especialidade, acreditação, sistemas de informação, atraso no diagnóstico, suspeita, encaminhamento e diagnóstico foram formulados dez núcleos principais que contivessem perguntas que trouxessem informações mais específicas e que pudessem se transformar em resultados úteis na melhoria do tempo de diagnóstico e do atendimento a este grupo de pacientes. Estes núcleos serão mostrados a seguir quando apresentados os instrumentos individualmente.

5.1) Fases do projeto

O projeto foi desenvolvido em cinco fases:

Fase 1 - Revisão de literatura

Fase 2 – Elaboração dos questionários

Fase 3 – Validação dos questionários

Fase 4 – Estudo Piloto

Fase 5 – Adequação dos questionários

5.2) Tipos de Estudo: Elaboração e Validação de instrumentos.

5.3) Instrumentos de coleta (APÊNDICE A):

O presente estudo utilizou, ao todo, três instrumentos de coleta de dados:

1. Questionário de coleta de informações sobre os serviços especializados no atendimento de pacientes com IDP (Q1);
2. Questionário de coleta de dados dos prontuários destes pacientes (Q2);
3. Instrumento de validação dos questionários (V).

5.3.1) Instrumento para coleta de informações sobre os serviços e opinião dos médicos sobre diagnóstico:

O questionário 1 possuía duas versões: A versão para ser aplicada aos chefes do serviço, incluía questões sobre responsabilidade gerencial, as características do serviço e os recursos humanos, que são de sua atribuição. A segunda versão, limitada às questões referentes à oferta de exames, registro de informações e opinião sobre o diagnóstico, foi aplicada a todo o corpo clínico.

O questionário para coleta de dados para aplicação pelo pesquisador foi composto de perguntas fechadas e abertas, denominado questionário um (Q1), contendo trinta e oito perguntas, dispostas em cinco núcleos temáticos e direcionadas a coletar dados sobre o serviço e a opinião dos médicos. Os núcleos são definidos como: características do serviço (Q1N1), recursos humanos (Q1N2), oferta de exames complementares (Q1N3), registro (Q1N4) e opinião dos médicos (Q1N5), conforme mostrado no quadro 6:

Quadro 6 - Índice de siglas referentes aos núcleos do questionário 1

ÍNDICE
Q1=QUESTIONÁRIO 1
N=NÚCLEOS
NÚCLEOS
Q1N1=CARACTERÍSTICAS DO SERVIÇO
Q1N2=RECURSOS HUMANOS
Q1N3=OFERTA DE EXAMES COMPLEMENTARES
Q1N4=REGISTRO
Q1N5=OPINIÃO DOS MÉDICOS

As variáveis utilizadas no questionário 1 foram as seguintes (Quadro 7):

Quadro 7 – Variáveis do questionário 1

NÚCLEO 1 - CARACTERÍSTICAS DO SERVIÇO (Q1N1)	NÚCLEO 2 - RECURSOS HUMANOS (Q1N2)
Turno específico Faixa etária Horário semanal em turnos Número de consultas de 1ª vez e subseqüentes Tempo para marcação de consulta de 1ª vez Prioridade para emergências Local de atendimento de emergência Tipo de auditoria Protocolos de diagnóstico ou tratamento Instalações para terapia infusional	Número de médicos no serviço Vínculo de emprego e acadêmico Existência de residência médica, área, atendimento e obrigatoriedade. Pós-graduação Equipe multi disciplinar Enfermeira especializada Suficiência da equipe existente Preparação futura de recursos humanos
NÚCLEO 3 - OFERTA DE EXAMES COMPLEMENTARES (Q1N3)	NÚCLEO 4 – REGISTRO E SISTEMA DE INFORMAÇÃO (Q1N4)
Exames disponíveis Regularidade da oferta dos exames Informação sobre disponibilidade de realização dos exames Encaminhamento para análise molecular de sequenciamento Outras especialidades disponíveis	Como cuidam dos prontuários Abertura de novo prontuário para todos os pacientes Registro dos casos de IDP Instrumento utilizado para registro Regularidade do registro Critérios utilizados nos registros Tempo de registro Interrupção nos registros Dados registrados Relação com banco de dados externos
NÚCLEO 5 - ENTREVISTA COM MÉDICOS (Q1N5)	
Opinião sobre causas do atraso do diagnóstico Sugestão para melhoria no diagnóstico Grau de formação do médico entrevistado	

No núcleo 3 (oferta de exames complementares), foi usada uma tabela de exames complementares, da qual constam os exames complementares que podem ser realizados para chegar ao diagnóstico definitivo das imunodeficiências primárias, desde os mais simples até os mais específicos, e incluindo também os que atualmente só estão sendo usados em pesquisas (Quadro 8).

Quadro 8 – Exames complementares

EXAME		REGULARIDADE	Unidade externa
Hemograma			
Plaquetas			
Linfócito B (CD19)			
Proteína total			
Albumina			
Níveis séricos de Imunoglobulinas	IgG		
	IgA		
	IgM		
	IgE		
Dosagem de Isohemaglutininas	Anti-A		
	Anti-B		
Grupo sanguíneo			
Dosagem de Anticorpos	Rubéola		
	Poliovirus		
	Sarampo		
	Difteria		
	Hepatite †		
	EB		
	CMV		
	Pneumococos		
Subclasses de IgG	IgG1		
	IgG2		
	IgG3		
	IgG4		
Rx de Tórax : Imagem Tímica			
Rx de cavum			
Testes Cutâneos de Hipersensibilidade Tardia	PPD		
	Candidina		
Quantificação de Linfócitos T	SK-SD		
	Tétano		
	CD3		
	CD4		
	CD8		
NK			
Resposta linfoproliferativa a fitohemaglutinina (PHA)			

Resposta proliferativa a outros mitógenos/antígenos	PWM		
	OKT3		
	ConA		
	Cândida		
	CMV		
	Varicela		
	PPD		
	Outros Quais?		
Avaliação de fagócitos	NBT		
	DHR		
	Quimiotaxia		
	Fagocitose		
Complemento Hemolítico Total	CH50		
	APH50		
C3			
C4			
Outras marcações na fenotipagem? Não	Sim Quais?		
Produção de citocinas			
C1INH Funcional			
C1INHQuantitativo			
MBL			
Avaliação funcional da MBL			
Properdina			
ALFA-FETO PROTEINA			
ADA			
PNP			
TESTE DE FISH			
ANTI-HIV			

Em associação a este quesito, foi mostrada tabela, de tipo Likert, com escala de 1 a 7, para classificar a regularidade com que estão disponíveis os exames (Figura 4).

Figura 4 – Escala de regularidade de oferta de exames complementares

raramente		pouco regular		regular		sempre disponível
1	2	3	4	5	6	7

5.3.2) Instrumento para coleta de informações nos prontuários

O questionário dois (Q2), inclui quarenta e uma perguntas, também divididas em cinco núcleos temáticos, sendo direcionado à coleta de dados de prontuários de pacientes atendidos nos centros de referência. Os núcleos deste questionário são: identificação do paciente (Q2N1), quadro sócio econômico (Q2N2), suspeita diagnóstica (Q2N3), encaminhamento ao serviço (Q2N4) e quadro clínico e diagnóstico no serviço de especialidade (Q2N5), como mostrado na quadro 9:

Quadro 9 - Índice de siglas referentes aos núcleos do questionário 2

ÍNDICE
Q2=QUESTIONÁRIO 2
N=NÚCLEOS
NÚCLEOS
Q2N1= IDENTIFICAÇÃO DO PACIENTE
Q2N2= QUADRO SÓCIO ECONÔMICO
Q2N3= SUSPEITA DIAGNÓSTICA
Q2N4= ENCAMINHAMENTO AO SERVIÇO
Q2N5= QUADRO CLÍNICO E DIAGNÓSTICO NO SERVIÇO DE ESPECIALIDADE

5.3.3) Instrumento de validação:

Um estudo que envolva aplicação de questionários passa necessariamente por uma validação do instrumento de trabalho, que deve ser realizada de maneira independente, por dois ou mais avaliadores especialistas nas áreas. Estes devem proceder a uma avaliação crítica do instrumento e, conseqüentemente, dos critérios que orientaram a construção do instrumento (Oxmam e Clarke, 1999).

Avaliar conjuntamente o acesso e a integralidade exige esforços suplementares em sua operacionalização com escolha de informações que sejam viáveis de serem coletadas, válidas, mas não numerosas. A validade de um instrumento de avaliação refere-se à sua adequação ao conceito teórico ou objeto que se quer medir ou intervir, sendo estimada através da validade de conteúdo (conceitos adequados), da validade do critério de predição (sensibilidade, especificidade) e da validade de construção (operacionalização) (Connil, 2004).

Toda avaliação de validade, independente do tipo, nos conduz ao mesmo resultado, que é o grau de confiança que podemos colocar nas inferências feitas a partir dos escores obtidos pelas escalas ou pelos instrumentos (Streiner e Norman, 1995).

Dentre os diferentes tipos de validade foi utilizada neste trabalho a validação de conteúdo ou face, em função da inexistência de um padrão-ouro, com o qual o instrumento elaborado pudesse ser comparado.

No trabalho, foram escolhidos profissionais para participar da validação baseando-se nas duas áreas em que o projeto estava inserido.

As duas grandes áreas conexas foram: Saúde Pública e Imunologia Clínica. A escolha dos profissionais para comporem o quadro de avaliadores se baseou nos seguintes critérios.

- Saúde Pública: profissionais da área de atuação em avaliação dos serviços de saúde, especificamente em acesso ou organização de serviços de especialidades.
- Imunologia Clínica: profissionais da área de atuação em atendimento e acompanhamento de pacientes com IDP e/ou coordenadores de programas de IDP. Todos são membros da Sociedade Brasileira de Alergia e Imunopatologia, e reconhecidos com profissionais atuantes em IDP pelo BRAGID e LAGID (Grupo latino americano de imunodeficiências).

A equipe de avaliadores foi constituída por 9 profissionais, sendo o primeiro formado de quatro profissionais da área de saúde coletiva, e o segundo de cinco clínicos atuantes na área de Imunologia, como mostrado no quadro 10.

Quadro 10 – Siglas utilizadas para designar os avaliadores e sua especialidade

Av	Nome (área)
Av1	S.P.
Av2	S.P.
Av3	IMUNO
Av4	IMUNO
Av5	IMUNO
Av6	S.P.
Av7	IMUNO
Av8	IMUNO
Av.9	S.P.
Av = AVALIADOR S.P = SAÚDE PÚBLICA IMUNO = IMUNOLOGISTA	

O instrumento de validação tem como ferramenta principal uma escala numérica de 1 a 7, tipo Likert, o quadro 11 mostra os tipos de escala com as variáveis que foram utilizadas em cada caso, onde uma maior pontuação corresponde ao melhor julgamento, de acordo com os critérios discriminados a seguir:

Quadro11 - Itens avaliados na validação

ITENS AVALIADOS	ESCALA						
Clareza	inaceitável		pobre		bom		excelente
	1	2	3	4	5	6	7
Aplicabilidade	pequena		limitada		boa		grande
	1	2	3	4	5	6	7
Poder discriminativo	pequeno		limitado		bom		excelente
	1	2	3	4	5	6	7
Conteúdo e forma	inaceitável		pobre		bom		excelente
	1	2	3	4	5	6	7
Decisões subjetivas	grande		boa		limitada		pequena
	1	2	3	4	5	6	7
Vieses	bastante provável		provável		pouco provável		improvável
	1	2	3	4	5	6	7
Redundância	muitos		alguns		poucos		nenhum
	1	2	3	4	5	6	7
Grau de alcance de objetivos	insuficiente		limitado		satisfatório		excelente
	1	2	3	4	5	6	7
<i>Capacidade de classificação</i>	pequena		limitada		boa		excelente
	1	2	3	4	5	6	7

Clareza: Se as questões estão devidamente esclarecedoras

Aplicabilidade: Se as questões se aplicam adequadamente ao propósito

Poder discriminativo: Se as questões conseguem discriminar, separar por categorias os resultados esperados.

Necessidade de decisões subjetivas: Se as questões podem levar a respostas sem objetividade

Presença de vieses: Possibilidade de desvios de respostas

Redundância: Se as questões estão se repetindo em relação aos assuntos pesquisados

Capacidade de classificação: Se as questões têm poder de classificar os resultados.

O Instrumento foi constituído de 70 perguntas, divididas em três partes:

1. 36 perguntas referentes ao questionário 1,
2. 29 perguntas referentes ao questionário 2,
3. 5 perguntas referentes à avaliação global do estudo.

Cada grupo de perguntas se referia a cada núcleo do questionário (ver classificação dos núcleos abaixo).

Os aspectos avaliados para cada núcleo temático foram: clareza, aplicabilidade, poder discriminativo, suficiência de conteúdo, forma, necessidade de decisões subjetivas, vieses, redundância, e sugestão de acréscimo (onde foi aberto espaço para o avaliador indicar a existência de itens redundantes ou desnecessários, conforme apresentado no quadro 12).

Quadro 12 - Itens pesquisados por núcleo dos questionários

	Q1N1	Q1N2	Q1N3	Q1N4	Q1N5	Q2N1	Q2N2	Q2N3	Q2N4	Q2N5
Clareza	X	X	X	X	X					
Aplicabilidade	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Poder discriminativo	X	X	X	X	X					
Suficiência conteúdo	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Decisões subjetivas	X	X	X	X	X					
Vieses	X	X	X	X	X					
Redundância/desnecessidade	X	X	X	X	X	X		X	X	X
Forma					X	X	X	X	X	X
Sugestão de acréscimo							X	X	X	X

No instrumento havia três perguntas abertas, para resposta livre, sendo duas de sugestão de acréscimo de algum item referente ao quadro sócio-econômico e à suspeita diagnóstica, e uma de sugestão de inclusão ou exclusão de algum item nos questionários.

Com as modificações realizadas nos questionários, a partir das orientações realizadas pelos 9 avaliadores, foram elaborados os 2 questionários finais e partiu-se para realizar a fase piloto do projeto.

5.4) Estudo piloto

5.4.1) Local do estudo: O ambulatórios de especialidade do serviço de especialidade para atendimento e diagnóstico de Imunodeficiências primárias do Instituto Fernandes Figueira (FIOCRUZ),

5.4.2) População do estudo

5.3.2.1) Profissionais médicos que dão atendimento no serviço especializado;

5.3.2.2) Prontuários dos pacientes atendidos e acompanhados nos serviços especializados.

5.3.2.3) Número de profissionais entrevistados: 3

5.3.2.4) Número de prontuários avaliados: 25

5.4.3) Critérios de inclusão e exclusão

5.3.3.1) Seleção de profissionais para coleta de informações:

Critérios de inclusão: Médicos, efetivos através de vínculo empregatício, acadêmico ou comissionado/temporário tendo mais de um ano nos serviços que fazem atendimento ambulatorial de IDP no serviço de especialidade.

Critérios de exclusão: Profissionais com tempo de serviço inferior a um ano, residentes, pós-graduandos e estagiários.

5.3.3.2) Critérios de seleção dos prontuários:

Critérios de inclusão:

Amostra aleatória de prontuários de pacientes em acompanhamento e com diagnóstico concluído de IDP (definitivo, provável ou possível, conforme critérios de diagnóstico das IDP do Pan-American group of primary immunodeficiency e European Society for Immunodeficiencies (Conley et al, 1999).

Critérios de exclusão:

- Prontuários de pacientes em investigação no centro de referência, ainda sem diagnóstico concluído, ou com diagnóstico afastado.
- Prontuários que não contivessem dados referentes a suspeita, encaminhamento e diagnóstico.

5.5) Análise estatística:

A análise dos dados do processo de validação foi feita baseada na avaliação de cada um dos dois questionários e da avaliação global do estudo e a análise dos dados presentes nos questionários foram analisados por núcleo de cada questionário.

Os dados coletados foram inseridos em planilhas do programa Excel.

As variáveis contínuas foram apresentadas através de medidas de tendência central – média, mediana - e de variabilidade – desvio-padrão (dp). As variáveis categóricas foram descritas através de medidas de frequência absoluta e percentual.

VI) Questões éticas

Por tratar-se de estudo que lida com seres humanos, torna-se necessária a discussão das questões éticas que envolvem qualquer estudo dessa natureza. Optou-se por seguir as recomendações contidas no documento “Diretrizes e normas regulamentadoras da pesquisa envolvendo seres humanos”, o resultado da resolução 196 de 10 de outubro de 1996 do Conselho Nacional de Saúde, observando-se os princípios de autonomia, beneficência, não maleficência, justiça e equidade.

Os sujeitos envolvidos na pesquisa são profissionais médicos. A pesquisa está de acordo com os princípios da beneficência e da não maleficência por se tratar de um estudo observacional, onde não há nenhum procedimento que ofereça risco à vida dos sujeitos. A pesquisa não requereu detalhamento de orçamento financeiro, uma vez que se trata de produção acadêmica para obtenção de título de mestre e será executada pelo próprio pesquisador e por seus próprios meios.

As informações geradas pelo estudo serão de propriedade do pesquisador e utilizadas somente para os fins dessa pesquisa. A identidade dos sujeitos será mantida em sigilo em todas as etapas da pesquisa.

Os resultados do estudo são para apresentação em dissertação de mestrado, assim como, divulgados em artigos, congressos, simpósios, reuniões científicas, conferências, mesas redondas e demais atividades de ensino e pesquisa. Assume-se o compromisso de divulgação pública dos resultados, sejam eles favoráveis ou não.

VII - Resultados

7.1) Validação dos instrumentos

7.1.1) Questionário 1 (avaliação de serviço e entrevista com médicos)

Os resultados obtidos estão demonstrados na figura 5 onde são observadas as médias dadas por avaliador aos diferentes núcleos. Essas médias variaram de $4,30 \pm 0$ a $9,18 \pm 0,22$ (média \pm desvio-padrão). O avaliador 1 foi mais rigoroso fornecendo nota 4,3 para todos os núcleos do questionário, enquanto os outros 8 avaliadores apresentaram maior variabilidade na avaliação. Mesmo assim o gráfico evidencia homogeneidade no julgamento do questionário 1.

As médias das notas dadas a cada núcleo pelos avaliadores variaram entre $7,26 \pm 1,58$ e $7,68 \pm 1,69$ (média \pm desvio-padrão), como pode ser visto na figura 6. Pode-se observar na mesma figura que a mediana encontrada para cada núcleo foi muito próxima da média.

Os núcleos com menores médias nas avaliações do questionário 1 foram aqueles que se referiam ao encaminhamento ao serviço (núcleo 4) e a entrevista com os médicos (núcleo 5), porém todas com média final acima do ponto de corte.

Figura 5 - Média dos núcleos por avaliador Q1

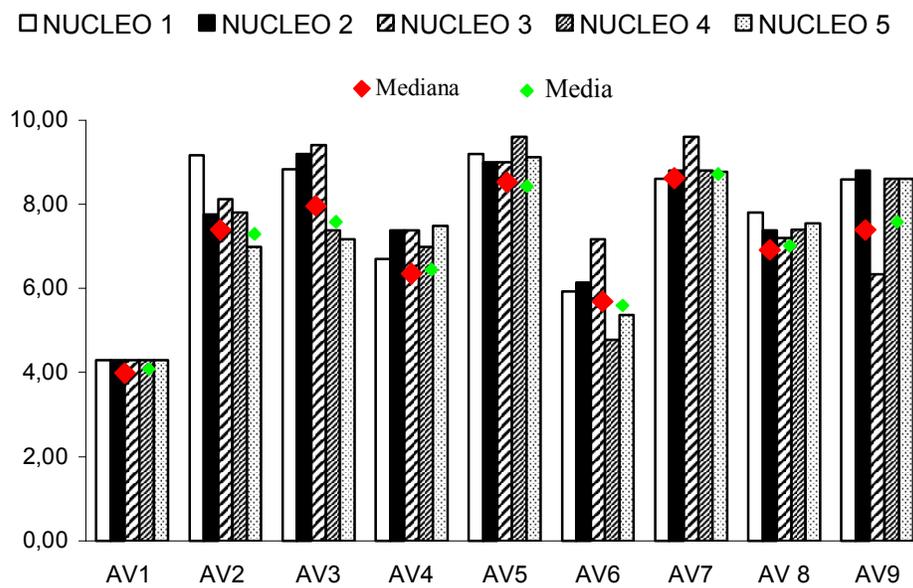
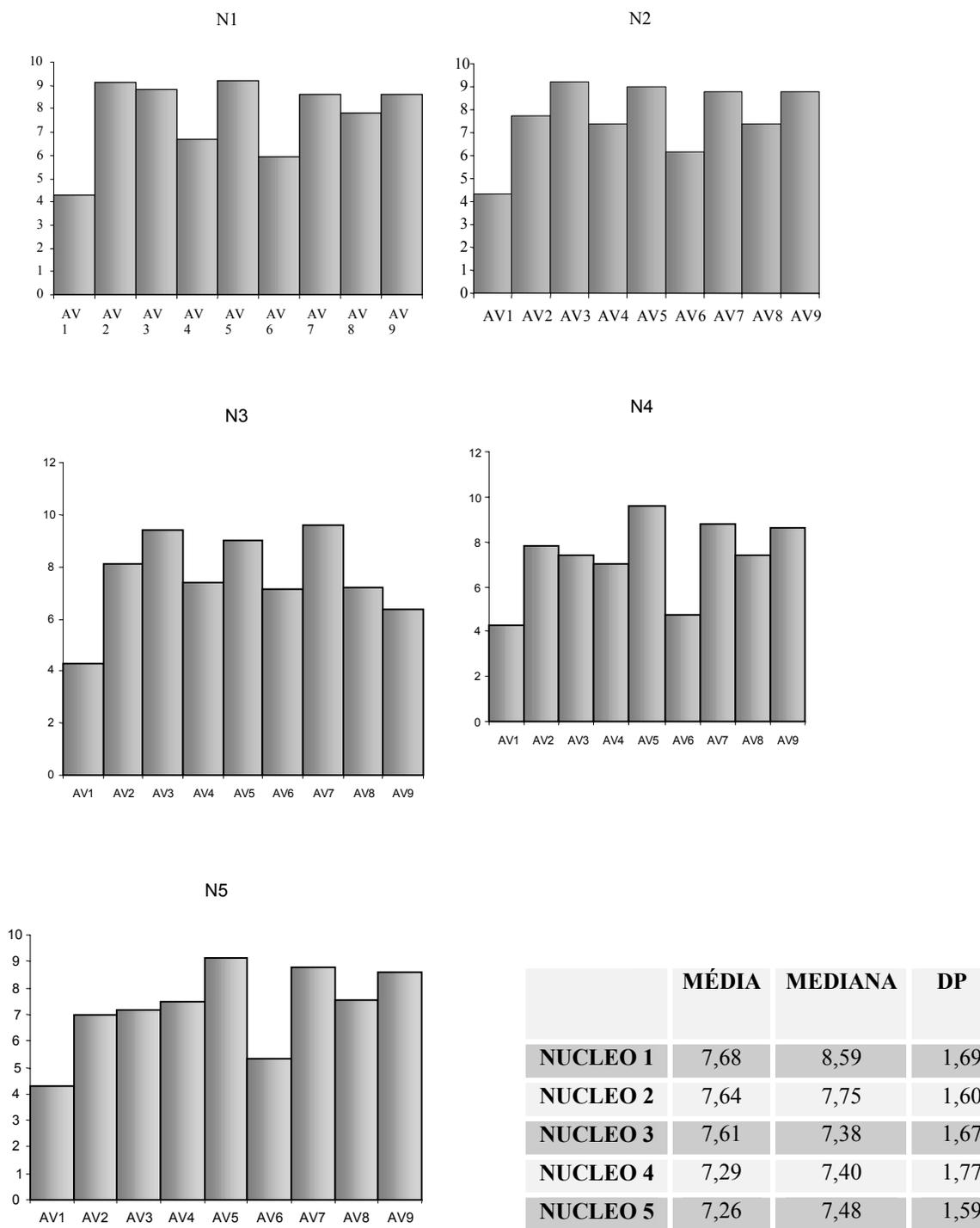


Figura 6 - Avaliação por núcleo Q1



7.1.2) Validação do questionário 2 (prontuários)

Os resultados obtidos estão demonstrados na figura 7 onde são observadas as médias dadas por avaliador aos diferentes núcleos. Essas médias variaram de $5,21 \pm 0,82$ a $9,31 \pm 0,79$ (média \pm desvio-padrão). Apesar dessa variação, pode-se concluir também que cada avaliador considerou o questionário 2 homogêneo na sua concepção.

Ao se avaliar as médias das notas dadas pelos avaliadores por núcleo, foram encontradas médias que variaram de $6,97 \pm 2,07$ a $8,19 \pm 1,14$ (média \pm desvio-padrão), como pode ser visto na figura 8.

Na avaliação por núcleos do questionário 2, as menores médias foram as referentes aos núcleos identificação (núcleo 1), quadro socioeconômico (núcleo 2) e encaminhamento (núcleo 4).

Figura 7 - Média por avaliador Q2

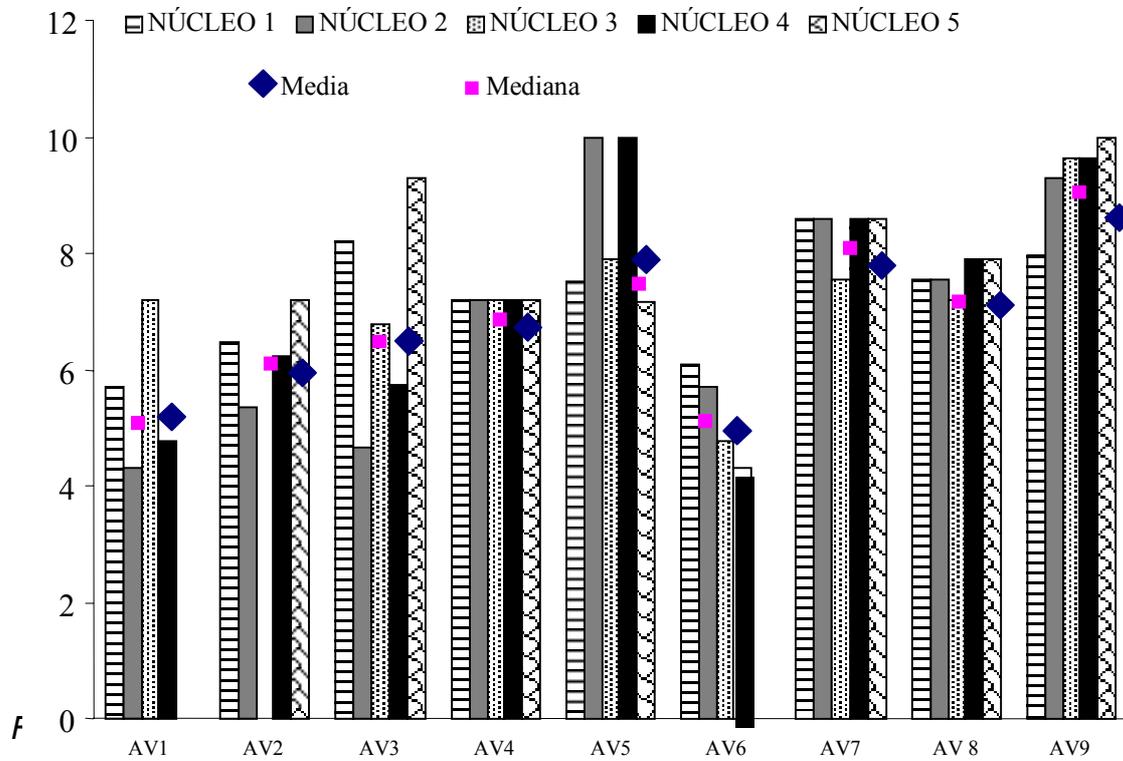
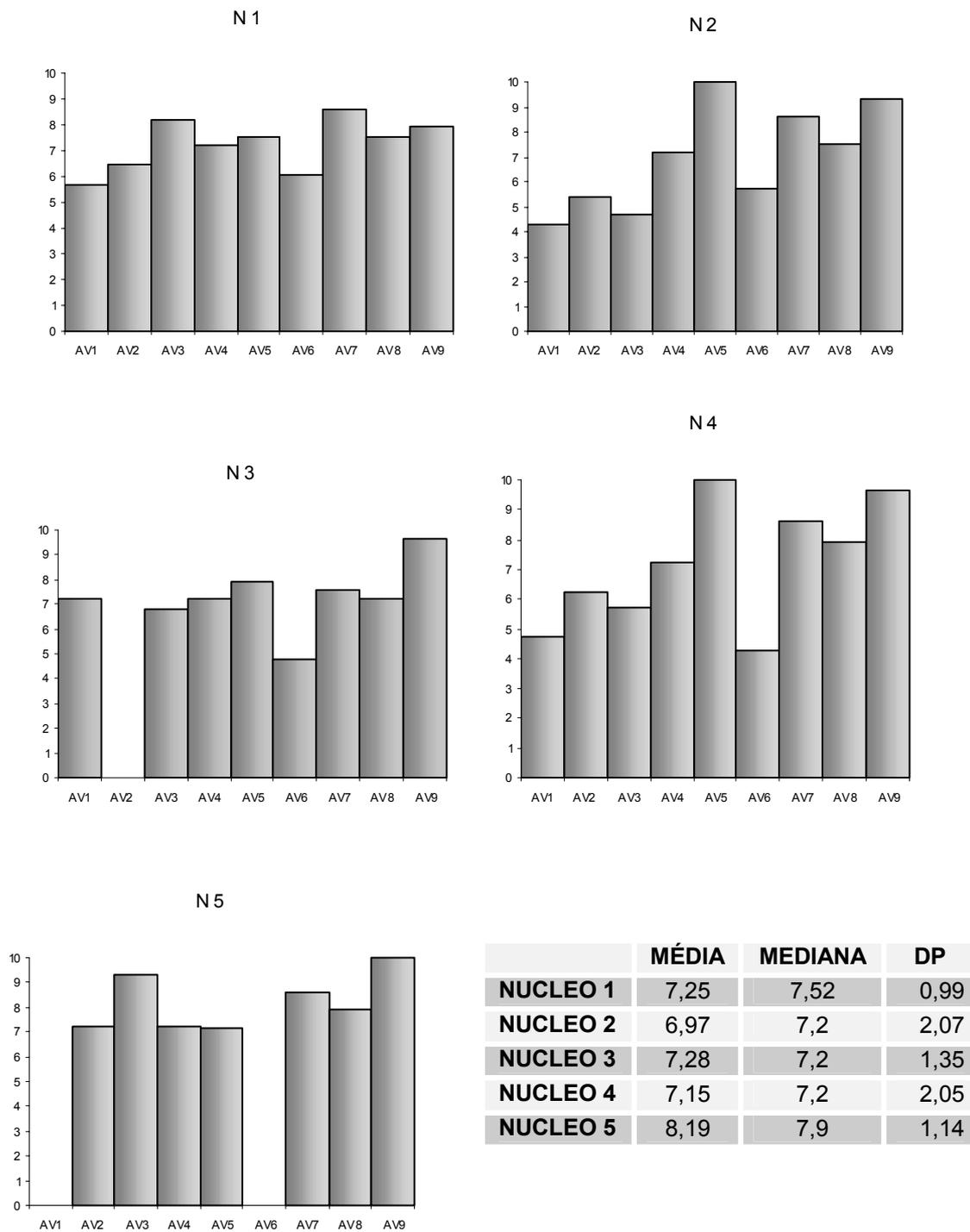


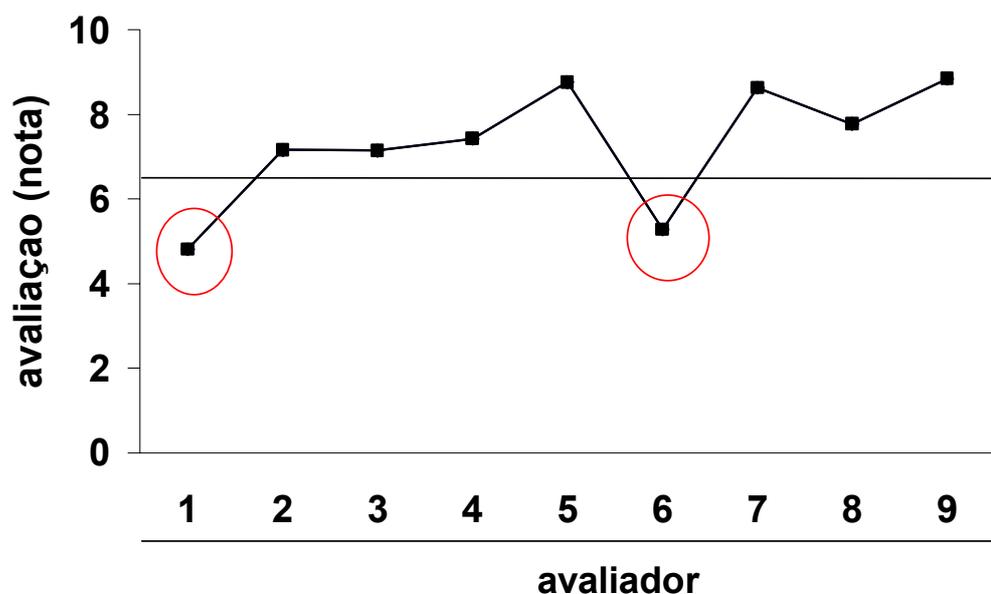
Figura 8 – Média por núcleo Q2



7.1.3) Avaliação global dos questionários:

Quando foi avaliado de uma maneira global, as notas finais por especialista, como podem ser vistas na figura 9, variaram de 4,81 a 8,85 (média \pm desvio-padrão), a mediana foi 7,43 e a média geral de $7,32 \pm 1,45$ (média \pm desvio-padrão). A linha transversal representa o ponto de corte que se considera recomendável para avaliação de questionários, e aquelas notas que ficaram abaixo desta linha foram as dos avaliadores que mais forneceram sugestões para adequação das questões.

Figura 9 - Média global por avaliador



Nove dos 10 núcleos avaliados superaram o ponto de corte 7 como visto no quadro 13, sendo que o único núcleo que ficou com média abaixo se encontrou muito próximo ($6,97 \pm 2,07$ - média \pm desvio-padrão) deste ponto (núcleo 2 do questionário 2 – quadro socioeconômico), sendo que todas as medianas ficaram acima de 7, demonstrando resultado global positivo.

Quadro 13 - Médias por núcleos

	Núcleo 1	Núcleo 2	Núcleo 3	Núcleo 4	Núcleo 5
Q1	7,68	7,64	7,61	7,29	7,26
Q2	7,25	6,97	7,28	7,15	8,19

7.1.4) Adequação dos questionários:

Seguindo as orientações e sugestões dos avaliadores, os questionários foram reestruturados com a retirada de perguntas, reformulação das questões indicadas e a inclusão de novos itens.

As mudanças realizadas foram as seguintes (Quadros 14 e 15):

Quadro 14 – Modificações no questionário 1 após avaliação

Questionário 1
Núcleo 1:
Forma Inicial - ..."Existe um atendimento específico no ambulatório" Forma Alterada ..."Existe um turno específico no ambulatório"
Forma Inicial - ..."O serviço é oferecido para que grupos da população" Forma Alterada ..."Existe alguma determinação sobre faixa etária a ser atendida"
Itens adicionados após à validação <ul style="list-style-type: none"> • Avaliar a existência de auditoria como forma de avaliação da qualidade • Existência de protocolo de acompanhamento
Núcleo 2:
Itens adicionados após à validação <ul style="list-style-type: none"> • Avaliar a existência de pós-graduação no serviço, • Avaliação da obrigatoriedade de rodízio durante a Residência Médica, • Avaliação da enfermagem no serviço
Núcleo 3:
Itens adicionados após à validação <ul style="list-style-type: none"> • Adicionada uma escala numérica sobre a regularidade de oferta de exames • Adicionados 7 tipos de exame na tabela de avaliação de exames (avaliação funcional da MBL, properdina, alfa-feto ptn, ADA, PNP, teste de FISH e anti-HIV. • Adicionado um item para avaliar a informação sobre a regularidade da oferta de exames
Núcleo 4:
O Item sobre os dados que são registrados possuem a maioria das suas perguntas de forma fechada , esse item passou a ser informado de forma aberta.
Núcleo 5:
exclusão da pergunta "em sua opinião existe dificuldade de se diagnosticar IDPs no Rio de Janeiro"
Forma Inicial - ..."Em caso de resposta positiva essa dificuldade ocorre devido a problemas especificamente de:" Forma Alterada ..."Agora, utilizando esse roteiro de caminho diagnostico, responda se concorda ou não com cada item em relação a dificuldade diagnostica "

Quadro 15 - Modificações no questionário 2 após avaliação

Questionário 2
Núcleo 1:
Itens adicionados após à validação Questionamento sobre: a raça, a história familiar, amamentação, e peso ao nascimento
Núcleo 2:
Itens adicionados após à validação Questionamento sobre: plano de saúde; na existência de irmãos, se eles são do mesmo pai;
Núcleo 3:
A questão sobre sintomas apresentados na suspeita passou a ser fechado e utilizando os 10 sinais de alerta
Itens adicionados após à validação: Um quadro para relatar o histórico de infecções e outro para internações.
Núcleo 4:
Forma Inicial -... "Origem do encaminhamento: a) quem encaminhou e b) Origem do encaminhamento" Forma Alterada... "Origem do encaminhamento: elaborou-se uma tabela para as informações dos dados necessários"
Origem profissional (especializado) suspeita(data) solicitação de exames encaminhamento
Núcleo 5:
as perguntas relativas a achado laboratorial com a data e as alterações encontradas foram incluídas na tabela de exames complementares

7.2) Resultados do estudo piloto

7.2.1) Resultados de aplicação do questionário sobre serviços:

O instrumento para avaliação da estrutura, organização dos serviços especializados e opinião dos médicos sobre o diagnóstico das IDP (questionário 1) foi aplicado no ambulatório de Alergia e Imunologia do Departamento de Pediatria do Instituto Fernandes Figueira – FIOCRUZ. Os resultados são apresentados por núcleos temáticos.

As informações relativas a caracterização do serviço (núcleo 1- Q1N1) e dos recursos humanos (núcleo 2- Q1N2) para oferta de consultas e exames foram prestadas pelo chefe do serviço. Todos os profissionais forneceram informações sobre: a oferta e regularidade dos exames (núcleo 3- Q1N3), o registro e sistema de informação (núcleo 4- Q1N4) e emitiram suas opiniões sobre o estado atual do diagnóstico das IDP (núcleo 5- Q1N5).

NÚCLEO 1 - CARACTERÍSTICAS DO SERVIÇO (quadro 15).

O chefe do serviço de Alergia e Imunologia informou que o serviço, oferece um turno de 4 horas semanais específico para atendimento de casos de IDP, e que recebe crianças e adolescentes por ser um ambulatório de hospital de atendimento materno-infantil. Nesse turno o agendamento é de 8 consultas por dia sendo 2 de primeira vez. Relatou que o tempo médio de espera é de 1 mês para os novos, onde são priorizados os casos mais urgentes São agendadas 6 consultas de retorno. Os pacientes acompanhados neste serviço quando apresentam alguma intercorrência ou emergência são orientados a procurar os serviços de pronto-socorro do local onde residem.

O serviço tem como prática de auditoria regular a realização de revisões de prontuários e de rotinas, e utilizam protocolos de diagnóstico e tratamento geral e específicos de todas as IDP.

Quadro 16 – Características do serviço

NÚCLEO 1	CENTRO 1
Turno específico para IDP	Sim
Faixa etária atendida	Só crianças e adolescentes
Turno oferecido (4 horas semanais)	1
Oferta de vagas de 1ª vez e subsequente	1ª Vez= 2 Subsequente = 6
Tempo médio para agendamento de consulta de 1ª vez	1 mês
Prioriza a gravidade da doença para marcar a consulta	Sim
Atendimento de emergências dos pacientes acompanhados	Pronto Socorro local
Tipo de auditoria realizada no Serviço	Revisão de prontuários e rotinas específicas
Uso de protocolos	Sim. Para todas as IDP e protocolo geral
Local para terapia infusional de Imunoglobulinas	Ambulatório

NÚCLEO 2 - RECURSOS HUMANOS

Em relação ao corpo de profissionais que atuam no serviço especializado para diagnóstico de IDP, podemos constatar, como demonstrado no quadro 16, que todos os profissionais médicos estão envolvidos em atividades acadêmicas vinculadas à residência médica em pediatria, e/ou pós-graduação em alergia e imunologia. Os residentes de Pediatria e os pós-graduandos em Alergia e Imunologia do IFF possuem como atividade obrigatória um estágio rotatório no ambulatório de IDP. Os residentes de Alergia e Imunologia participam do atendimento no ambulatório especializado de IDP

O centro conta com três médicos efetivos, dos quais dois são servidores públicos e um é comissionado (bolsista). O ambulatório de Alergia e Imunologia dispõe de técnico de enfermagem, psicólogo, assistente social, fisioterapeuta e nutricionista. A equipe regular de atendimento é composta pelos médicos, uma técnica de enfermagem e uma assistente social. Os pacientes são encaminhados para os outros profissionais quando necessário.

O centro não possui um funcionário administrativo próprio, dependendo da estrutura administrativa do hospital a que está vinculado.

O planejamento referido pelo chefe do centro envolve a solicitação de mais espaço físico (salas de atendimento), de aumento do efetivo de médicos, de enfermeira especializada e de espaço exclusivo para terapia transfusional.

Quadro 17 – Recursos Humanos

NÚCLEO 2	C1
Médicos que atendem no ambulatório de IDP	3
Atuam em atividades de ensino	Sim
Residência medica em Alergia e Imunologia	Sim
Pós-graduação em Alergia e Imunologia	Sim
Residentes de Alergia e Imunologia atendem IDP?	Sim
Área de residência e obrigatoriedade de rodízio no serviço	Sim
Equipe multidisciplinar própria para IDP	Não
Enfermagem especializada	Não
Tempo dedicado é suficiente?	Não
Planejamento para IDP	Sim

Ao serem indagados sobre formação profissional, cada especialista referiu o curso de maior nível conforme pode ser visto no quadro 18.

Quadro 18 - Grau de formação dos médicos

	Maior grau de formação	PEDIATRA
Chefe	PÓS-GRADUAÇÃO LATO SENSU EM ALERGIA E IMUNOLOGIA	NÃO
Assistente 1	PÓS-GRADUAÇÃO LATO SENSU EM ALERGIA E IMUNOLOGIA	SIM
Assistente 2	PÓS-GRADUAÇÃO LATO SENSU EM ALERGIA E IMUNOLOGIA	SIM

NÚCLEO 3 – OFERTA E REGULARIDADE DE EXAMES COMPLEMENTARES

Pela literatura revista do total de 63 exames verificados, 25 são considerados de triagem e 38 são considerados avançados.

O chefe e a assistente 1 referiram realizar 48%(trinta) dos exames listados no questionário e encaminhar alguns (cinco) para unidades externas sempre que necessário. Trinta e três exames (48%) não são realizados neste serviço. A assistente 2 do mesmo centro referiu que o serviço realiza 26 exames (41%), conforme mostrado no quadro 19.

Quadro 19 – Resultados das respostas referentes à oferta de exames realizados no serviço

	EXAMES DE TRIAGEM	%	EXAMES AVANÇADOS	%	TOTAL	%
CHEFE	21/25	84	9/38	24	30/63	48
ASSISTENTE 1	21/25	84	9/38	24	30/63	48
ASSISTENTE 2	19/25	76	7/38	18	26/63	41

Dos trinta exames realizados no centro, mais de 90% foram avaliados com nota 7 na escala de disponibilidade (sempre disponíveis), apenas um exame (CD4) com nota 5 na escala (regular) e um (PHA) com nota 2 (raramente), segundo o chefe do serviço.

Estas informações foram confirmadas de forma independente pela assistente 1, que também relatou que o serviço realiza 45% dos exames, sendo 98% com regularidade 7 (sempre disponíveis), dois exames (CD19 e IgE) com nota 5 (regular) e um (DHR) com nota 3 (pouco regular). No entanto a assistente 2 referiu estarem sempre disponíveis 80% (20/26) dos exames realizados de rotina, um exame (IgE) com regularidade menor, quatro exames com pouca regularidade (CD3, CD4, CD8 e DHR) e não soube responder sobre a regularidade de apenas um exame (alfa-feto proteína).

O chefe respondeu que não havia irregularidade portanto apenas as assistentes responderam ao quesito razão da irregularidade. A assistente 1 referiu como causas a falta de profissionais para realizar exames específicos e baixa demanda específica destes. A assistente 2 respondeu que os exames mais específicos só costumam estar disponíveis nas atividades dos laboratórios de pesquisa e não como rotina assistencial.

Todos os médicos do centro relataram ser informados sobre a disponibilidade dos exames antes da solicitação.

O chefe e assistente 1 responderam que realizam análise molecular de sequenciamento, enquanto a assistente 2 informou que não realizam e não soube responder sobre para onde este exame é referido.

Os profissionais informaram contar com outros serviços de especialidades para avaliação dos pacientes, exceto oftalmologia, otorrinolaringologia, ortopedia e hematologia.

NÚCLEO 4 – REGISTRO E SISTEMAS DE INFORMAÇÃO

Perguntados sobre como procedem em relação à documentação médica dos pacientes, os médicos responderam que elaboraram um documento específico, uma ficha de anamnese orientada para o problema que arquivam no serviço, separadamente do prontuário do hospital. Todos confirmaram a obrigatoriedade do uso de prontuário para os pacientes matriculados neste ambulatório.

Todos os médicos confirmaram a existência e a regularidade do registro de casos de IDP. Quanto ao instrumento utilizado para os registros, foram citados livro, planilhas e sítio na rede mundial de computadores.

Ao responderem sobre os critérios utilizados para se registrar o caso, informaram que são somente registrados casos com diagnóstico confirmado. Todos responderam que neste serviço o registro vem sendo feito há dois anos sem interrupção. Os dados informados no registro são constituídos de anamnese como identificação, diagnóstico, exame complementar e história clínica. Ao serem interrogados sobre a base de dados à qual o serviço informa os casos registrados, responderam que se reportam ao BRAGID.

NÚCLEO 5 - ENTREVISTA COM PROFISSIONAIS SOBRE ESTADO ATUAL DO DIAGNÓSTICO

Os depoimentos colhidos pelas perguntas abertas sobre as causas do atraso estão discriminados no quadro 20:

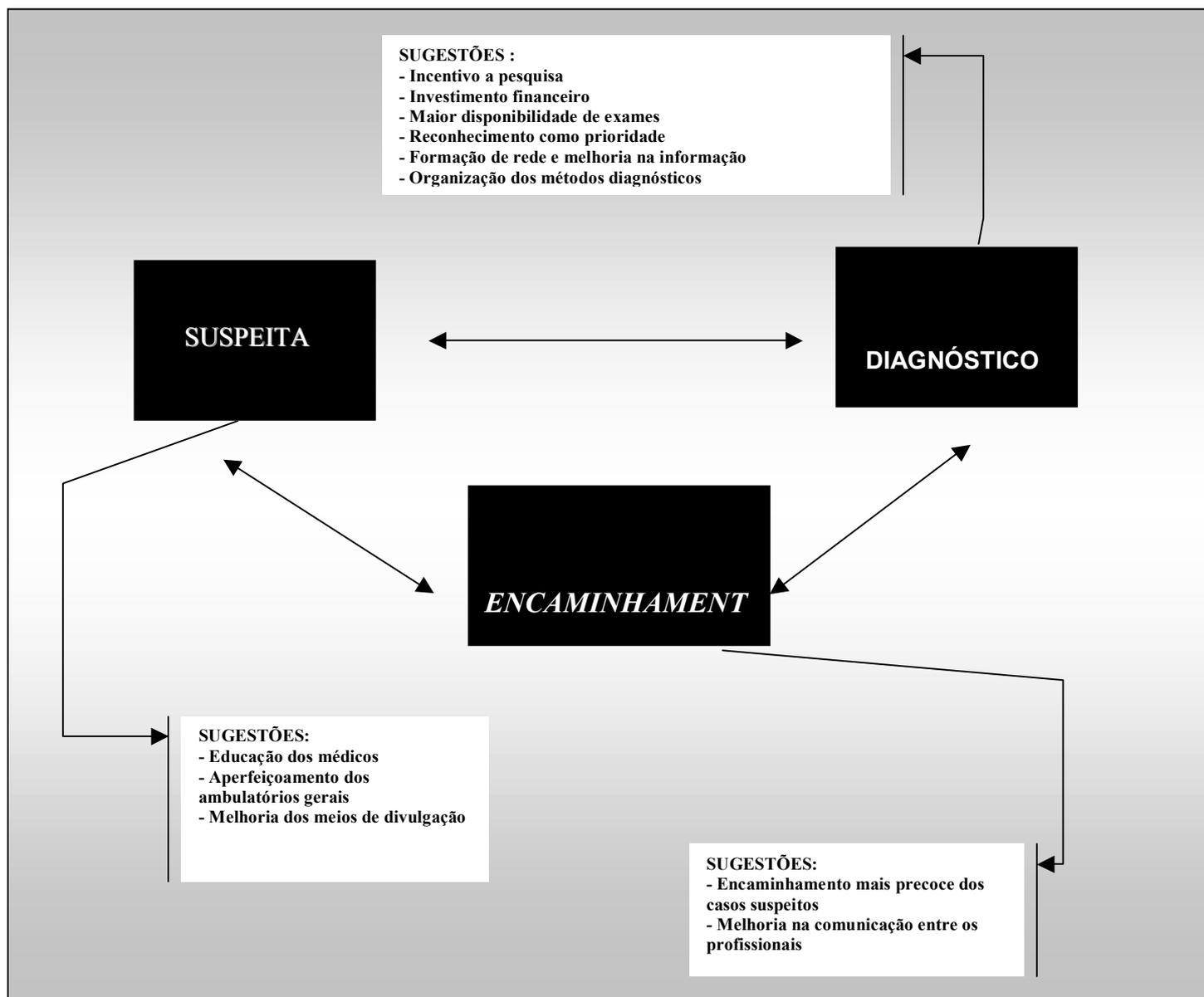
Quadro 20 – Resultados das perguntas sobre causas do atraso no diagnóstico

NUCLEO 5	CHEFE	ASSISTENTE 1	ASSISTENTE 2
CAUSAS DE ATRASO	<ul style="list-style-type: none"> • Desconhecimento pelos profissionais • Falta de exames complementares específicos em vista da complexidade dos exames • Falta de investimento financeiro 	<ul style="list-style-type: none"> • Demora do encaminhamento • Falta de conhecimento • Dificuldade de acesso aos exames 	<ul style="list-style-type: none"> • Pediatras não pensam em IDP • Dificuldades nos exames complementares mais específicos por estarem disponíveis somente em pesquisas

Quando perguntados sobre a concordância ou não das dificuldades encontradas em cada passo do processo entre a suspeita e o diagnóstico, todos concordaram que existe dificuldades no atendimento inicial (emergência, posto de saúde, ambulatório) no acesso dos pacientes ao diagnóstico precoce (suspeita diagnóstica), no encaminhamento ao centro de referência (transporte, distância do serviço, dificuldades financeiras) e no centro de referência (recursos humanos, recursos de diagnóstico, equipamentos, conhecimento médico). Os três não concordam que haja dificuldades no acesso na porta de entrada do centro de referência (marcação de consulta, vagas, tempo).

Na pergunta aberta sobre sugestões de melhorias nas condições de diagnóstico das IDP, as respostas foram organizadas e um quadro onde estão referidas em cada etapa do processo (Figura 10):

Figura 10 – Sugestões dos especialistas para melhoria nas condições de diagnóstico das IDP.



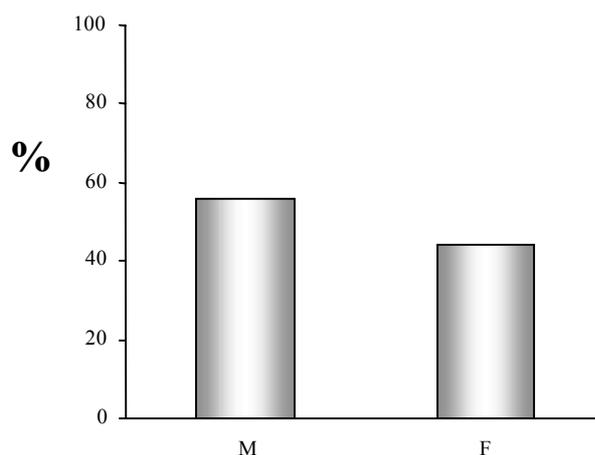
7.3.2) Resultados da aplicação do questionário 2

De um total de 103 fichas de cadastro dos pacientes com IDP, foram selecionados aleatoriamente, por sorteio sem reposição. Dos prontuários sorteados foram excluídos 6 que não apresentavam confirmação diagnóstica ainda, e, em seguida, feito novo sorteio. Com os 25 prontuários que preenchem o critério de inclusão obtiveram-se os seguintes resultados:

NÚCLEO 1 – IDENTIFICAÇÃO

Na distribuição por sexo entre os pacientes, foi encontrada uma maior frequência do sexo masculino numa relação de 1,25:1 para o sexo feminino, conforme ilustrado na figura 11.

Figura 11 - Distribuição dos pacientes por sexo



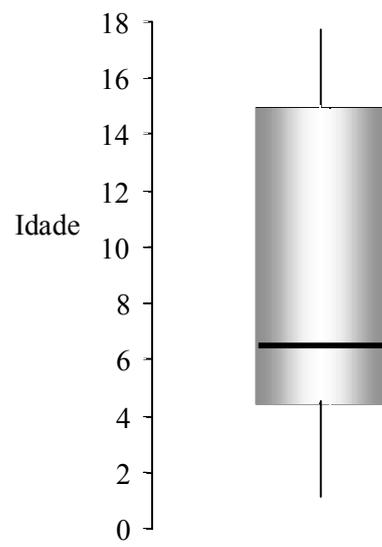
A informação referente à raça foi encontrada em 80% dos prontuários. A frequência de brancos foi maior quando comparada aos pardos e negros conforme o Quadro 20:

Quadro 20 – Distribuição por raça

RAÇA	N	%
BRANCA	11	44
PARDA	7	28
NEGRA	2	8
NÃO INFORMADA	5	20

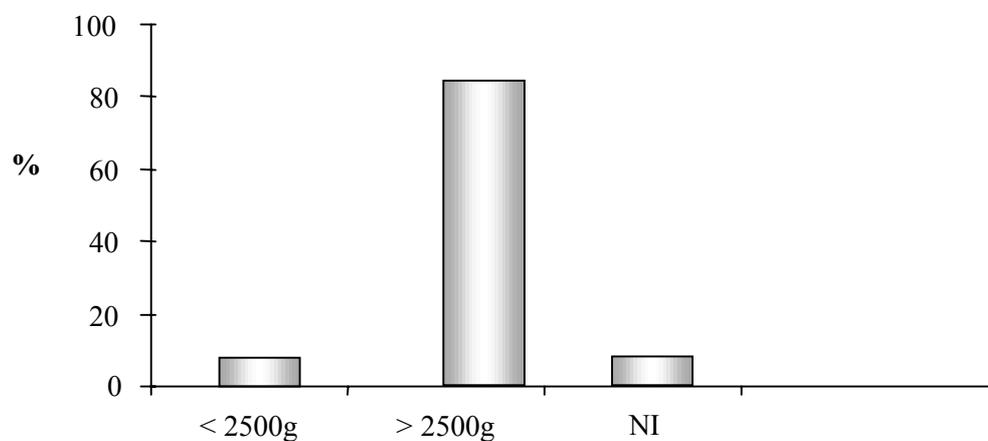
Nos 25 prontuários analisados, os responsáveis pelos pacientes informaram ser residentes no Estado do Rio de Janeiro. Dentre esses, 14 moravam no Município do Rio de Janeiro, 10 em outros municípios da região Metropolitana do Rio de Janeiro e 1 no interior do Estado.

Neste grupo de prontuários, a idade na época da matrícula variou de 9 meses a 17 anos. A média de idade encontrada foi de 7,84 (dp=5,34) anos. A distribuição da idade na matrícula pode ser visualizada na figura onde se verifica que a mediana foi de 6 anos e que 50% dos pacientes se encontravam entre 4 e 14 anos.

Figura 12 – Distribuição da idade na época da matrícula

O peso ao nascer dos pacientes variou de 1610g a 4600g, com 2 casos não informados no prontuário, sendo que 16% dos pacientes tiveram baixo peso (peso de nascimento menor ou igual a 2500g) e 84% tiveram peso igual ou maior do que 2500g ao nascimento. (figura 13).

Figura 13 – Peso ao nascer



A presença de história familiar positiva para suspeita de imunodeficiências primárias (consangüinidade, familiares afetados ou familiares mortos por infecção) foi encontrada em 40% dos prontuários analisados.

NÚCLEO 2 - Condições sócio econômicas

Os resultados da avaliação das condições sócio econômicas do grupo estudado são mostrados no quadro 22:

Quadro 22 – Condições sócio econômicas

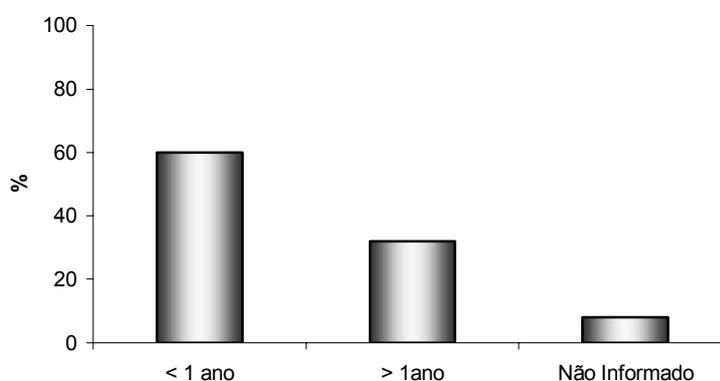
		Centro (%)
Numero de irmãos	0	24
	1	40
	2	12
	3	16
	NI	8
Irmãos do mesmo pai	S	44
	N	24
	NA	24
	NI	8
Ordem de nascimento	1	52
	2	24
	3	4
	4	4
	5	0
	NI	16
Anos de escolaridade materna	1	0
	2	0
	3	0
	4	0
	NI	100
Menores de 2 anos na residência incluindo o paciente	0	12
	1	4
	2	4
	NI	60
Renda familiar em salários mínimos	□ 1	16
	1,1 - 2	24
	> 2	12
	NI	48
Numero de cômodos na residência	1	8
	2	8
	3	16
	4	56
	NI	12
Número de pessoas na residência	1	40
	2	36
	3	12
	4	4
	NI	8
Plano de saúde privado	SIM	12
	NÃO	16
	NI	72

S =sim, N =não, NA = não se aplica, NI =não informado

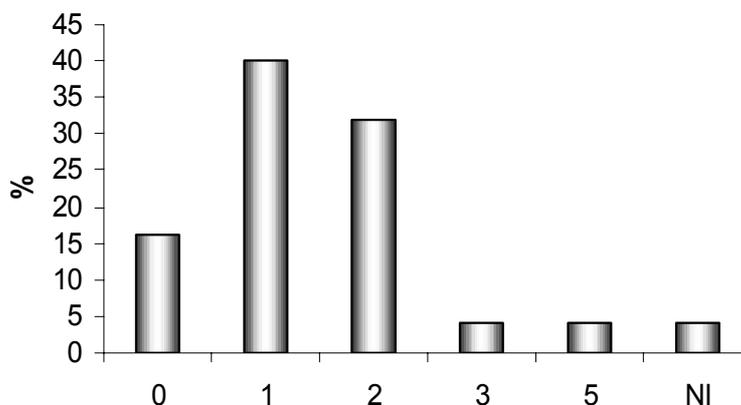
NÚCLEO 3 – SUSPEITA DIAGNÓSTICA

Nos prontuários, o início dos sintomas foi referido num amplo intervalo, variando de 6 (seis) dias a 10 anos de idade, sendo que 60% relataram o início dos sintomas com menos de 1 ano de idade (figura 15).

Figura 15 – Idade do início dos sintomas

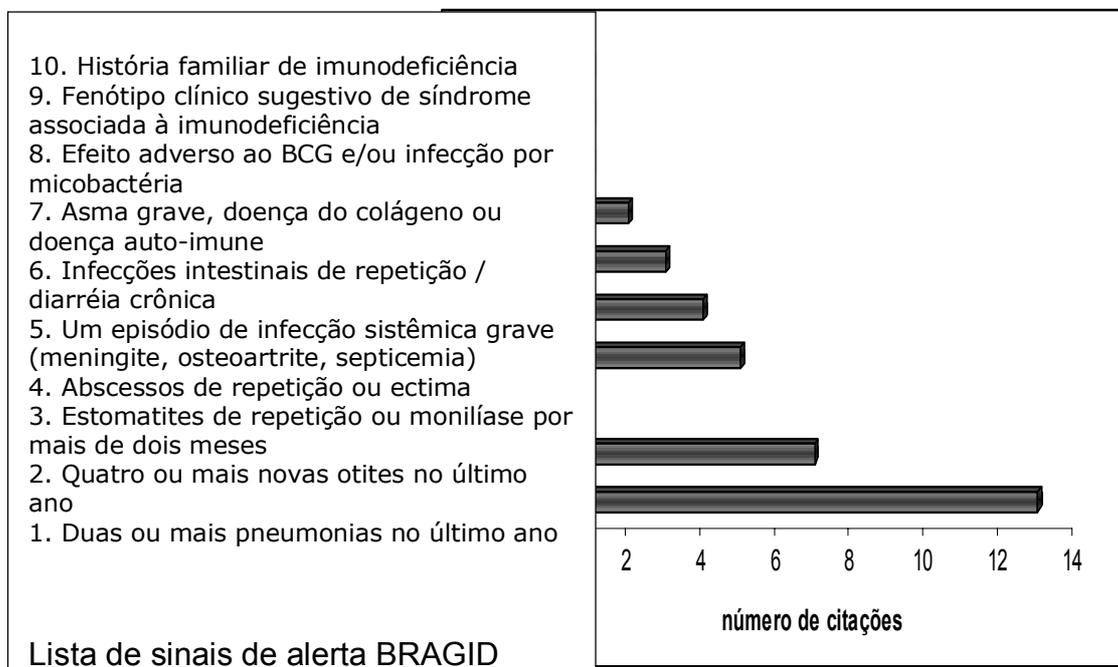


Na revisão da anamnese disponível nos prontuários, as informações que correspondiam aos sinais de alerta foram verificadas. O número de sinais de alerta apresentados por paciente variou de 0 a 5, a média foi de 2,2 (dp=1,92) e a mediana foi de 2. Ao analisar a frequência proporcional verifica-se que 40% referiu 1 sinal de alerta e 36% 2 sinais. Em 16% (4) casos, nenhum sinal de alerta estava presente (Figura 16).

Figura 16 – Sinais de alerta por paciente

Ao analisar os sinais de alerta que constam da lista divulgada pelo BRAGID referidos nas anamneses, verificou-se houve 38 referências de nove sinais. O sinal 1 (pneumonias de repetição) foi o mais freqüente, seguido do sinal 2 (otites de repetição), seguido do sinal 4 (abscessos de repetição) e do sinal 5 (infecções graves). Em nenhum dos casos analisados havia história de estomatites ou candidíase de repetição (figura 17).

Figura 17 – Proporção de sinais de alerta



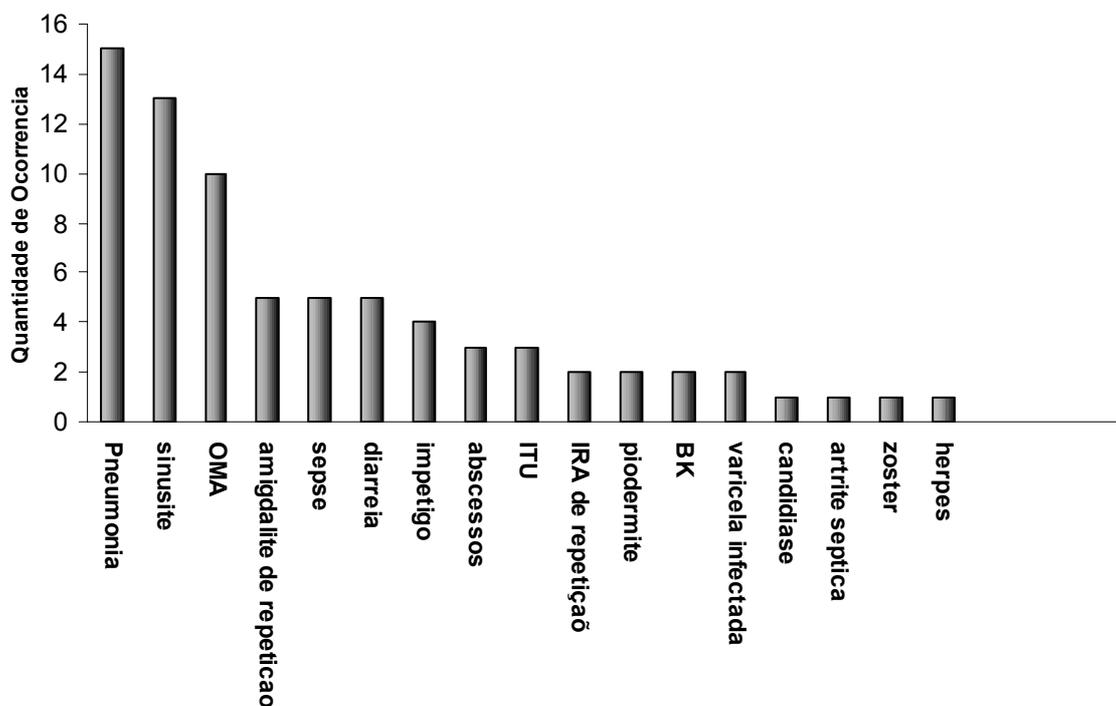
Alguns sintomas de suspeição para IDP que não constam na lista dos 10 sinais tiveram frequência alta entre os casos, como sinusites de repetição e amigdalites de repetição.

Os quadros infecciosos apresentados na evolução da patologia e que deveriam alertar os médicos para a possibilidade do diagnóstico de IDP, foram muito variados; sendo a pneumonia de repetição, o mais freqüente, relatada em 15 ocasiões.

Na maioria dos prontuários não foi possível precisar o número de repetições das infecções, sendo encontrado diversas vezes o termo “várias”, referente à frequência de repetição, principalmente nos quadros de impetigo e infecção de vias aéreas.

Foram encontrados 17 tipos diferentes de infecção, sendo que pneumonia, sinusite e otite foram os tipos mais citados (figura 18):

Figura 18 – Infecções

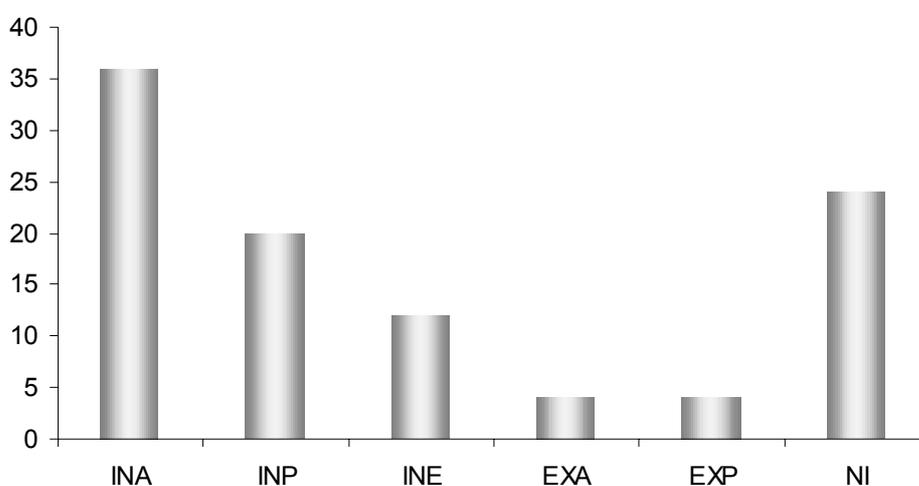


Em 12% (3) dos prontuários não havia informação sobre internações anteriores no prontuário. Nos 22 prontuários onde a informação estava disponível o histórico das internações relatadas mostrou que 77% (17) dos pacientes sofreram internações; sendo que, 32% (7) deles foram internados uma vez, 36% (8) entre 2 e 4 vezes antes da chegada ao serviço especializado. Neste grupo uma criança foi internada mais de 20 vezes e uma outra teve 10 internações.

NÚCLEO 4 – ENCAMINHAMENTO AO SERVIÇO ESPECIALIZADO

O levantamento dos locais de onde foram encaminhados os pacientes revelou que 68% dos casos atendidos, vieram do próprio hospital, sendo 36 % destes do Serviço de Alergia e 20% da Pediatria. (Figura 19).

Figura 19 – Origem do encaminhamento



INA=interno alergia; INP=interno pediatria; INE=interno outros; EXA=externo alergia; EXP=externo pediatria; NI=não informado.

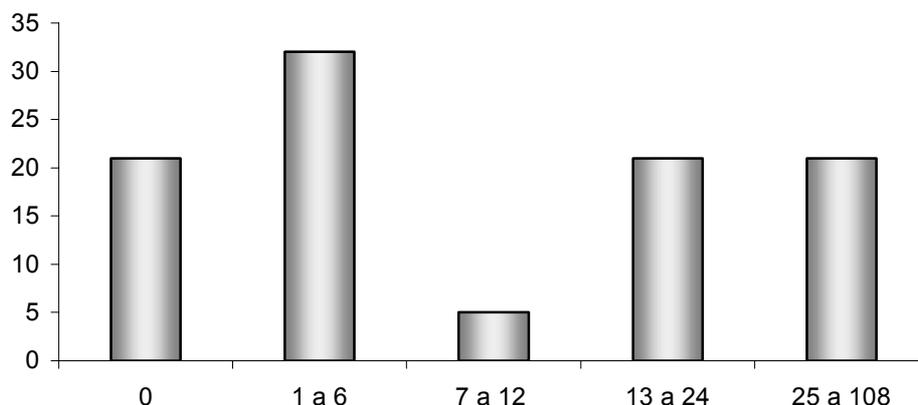
Quanto à especialidade do médico que fez o encaminhamento ao serviço especializado verificou-se o seguinte resultado expresso em percentual (Quadro 24).

Quadro 24 – Especialidades dos médicos que encaminharam os pacientes

	%
Alergista	40
Pediatra	16
Intensivista	12
Dermatologista	4
Não informado	28

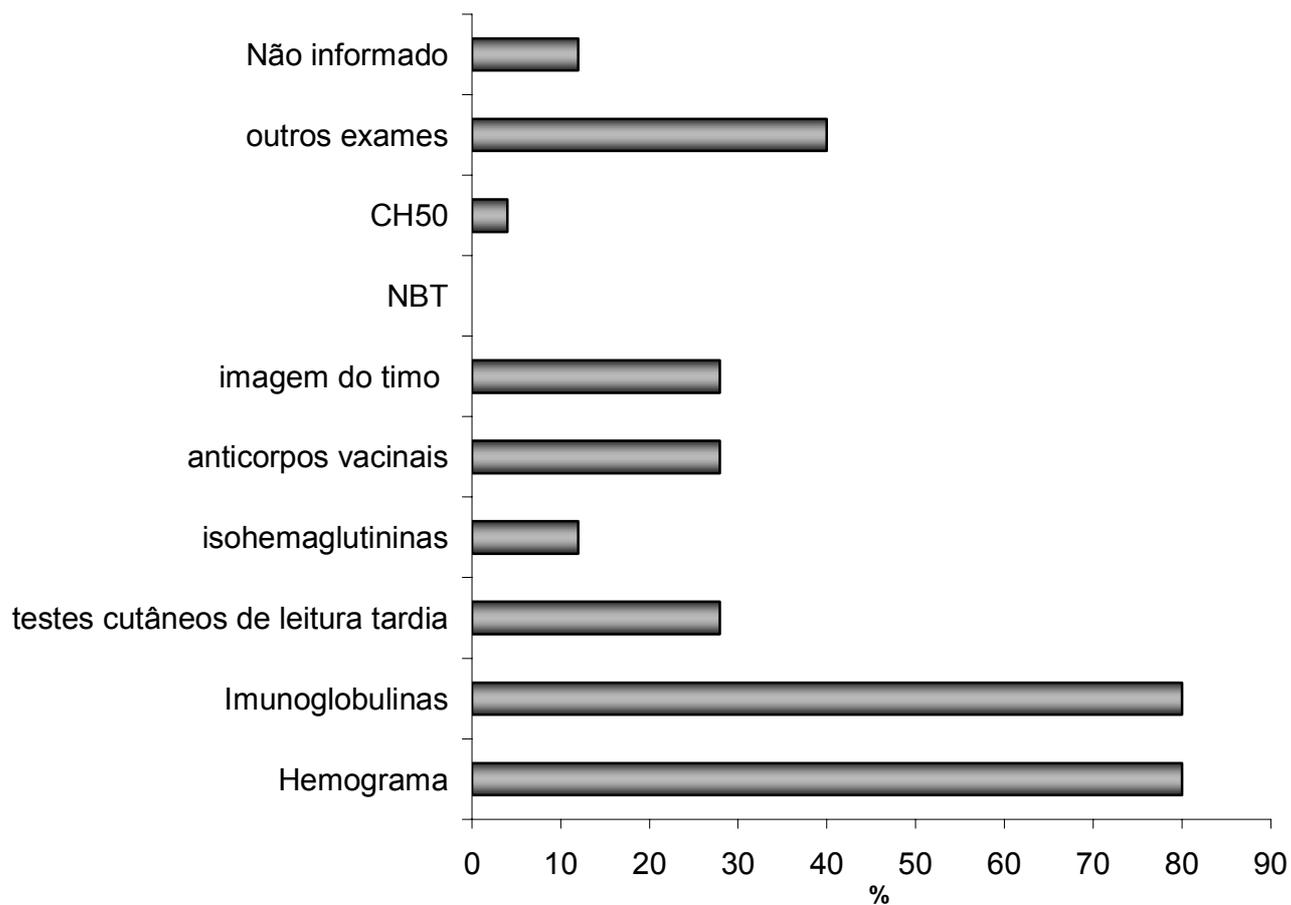
Em 24% (6) dos prontuários não havia dados que pudessem estabelecer o tempo decorrido entre a suspeita de IDP e o encaminhamento ao serviço especializado. Dos prontuários que continham a informação referente ao tempo decorrido, em 21% (4) o encaminhamento foi imediato; em 32% (6) demorou até seis meses, em 5% (1) entre 7 e 12 meses, em 21%(4) entre 13 e 24 meses. Em 21% (4) o intervalo de encaminhamento variou de 2 a 9 anos(figura 20)

Figura 20 – Tempo decorrido entre a suspeita de IDP e o encaminhamento ao serviço especializado (em meses)



Dos exames considerados de triagem e realizados antes do encaminhamento ao serviço especializado, verificou-se que hemograma e dosagem de imunoglobulinas (80%) foram os exames mais solicitados (figura 21).

Figura 21 – Exames de triagem



NÚCLEO 5 – QUADRO CLÍNICO E DIAGNÓSTICO

Na avaliação dos pacientes matriculados no serviço especializado, foram obtidos os seguintes dados, em relação à presença de doenças associadas e secundárias à IDP, e presença de doenças malignas (Quadro 23).

Quadro 23 – Doenças associadas ou secundárias à IDP

		%
Doenças associadas	Alergias	68
	Alterações gastrointestinais	12
	Síndromes genéticas	4
Doenças secundárias	Bronquiectasia	16
	Neuropatia	8

Estudo genético só foi realizado em 1 paciente, porém com o objetivo de diagnosticar síndrome genética, já que apresentava fácies síndrômica.

Dos pacientes com bronquiectasia como complicação do quadro, todos realizaram tomografia computadorizada de tórax como exame complementar e diagnóstico.

Ao se avaliar os exames realizados nos serviços especializados, verificou-se nos prontuários destes pacientes que, dos 22 pacientes com imunodeficiência humoral, todos (100%), realizaram exames considerados de triagem, como hemograma e títulos séricos de anticorpos específicos. Entre estes, 60% (13) realizaram dosagem de anticorpos vacinais e 23 (5) citometria de fluxo de células T específicas, exames considerados avançados. Em 5 pacientes foi realizado o exame anti-HIV, em 1 paciente o exame ADA.

No paciente com quadro de imunodeficiência combinada (Hiper IgM), uma criança do sexo feminino, foram realizados todos os exames de triagem como título sérico de anticorpos e não foi encontrado registro de exames avançados como estudo genético, fato este que acredita-se, por ter sido afastada a hipótese de doença ligada ao cromossoma X.

No prontuário do paciente com diagnóstico de Ataxia Telangiectasia foram realizados todos os exames de triagem e a dosagem de alfa feto proteína, considerado exame avançado.

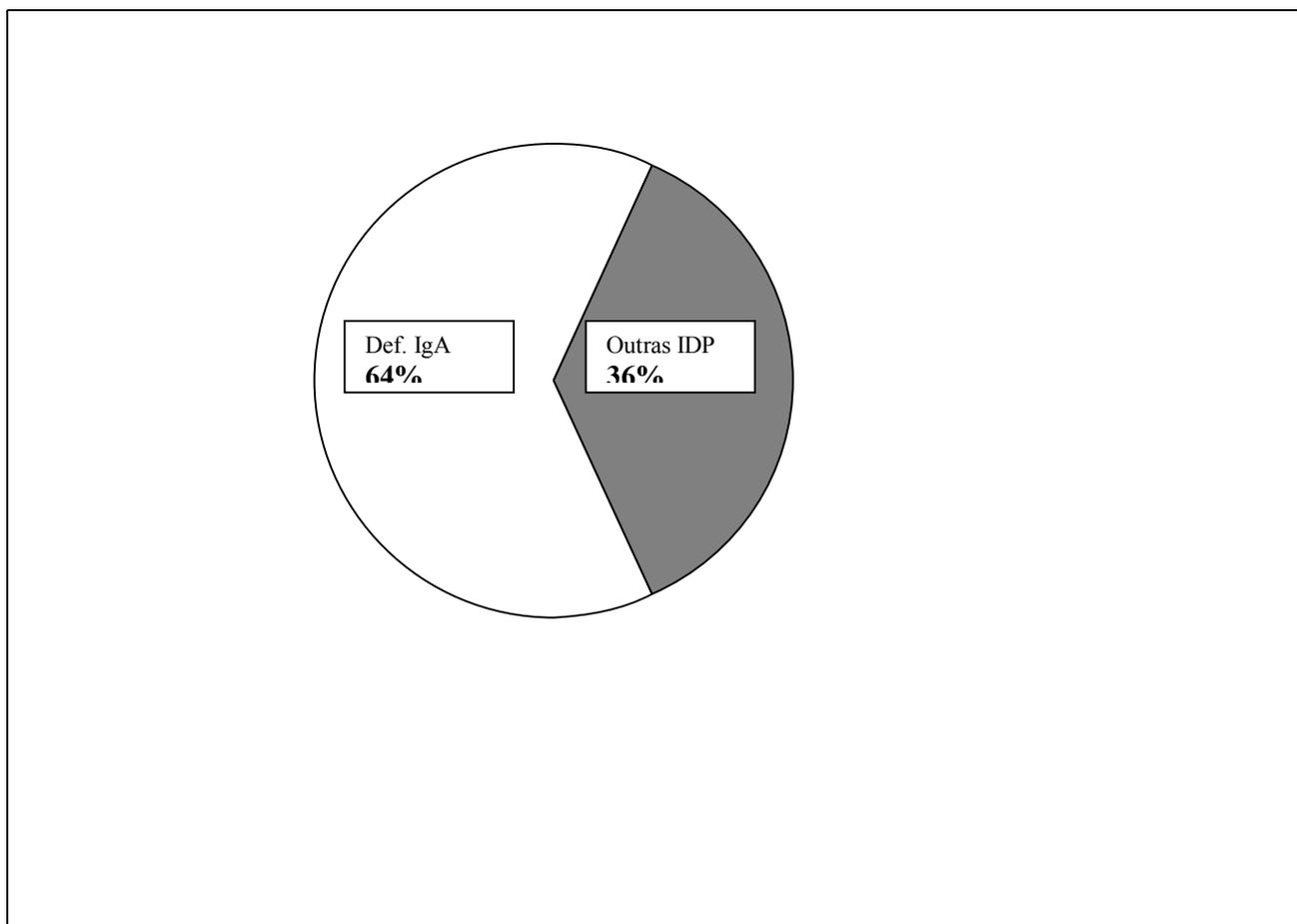
O paciente com diagnóstico de Leucopenia Familiar realizou, segundo registro em seu prontuário, exames de triagem como hemogramas seriados e dosagem de anticorpos específicos e exames avançados como DHR (dihidrorodamina) e citometria de fluxo de células T específicas.

Entre os casos estudados, 20% dos pacientes dependeriam de uma análise molecular baseada em sequenciamento de DNA para estabelecer definitivamente o diagnóstico, porém isto não foi realizado.

Conforme a classificação do diagnóstico, 36% (9) de todos os casos foram classificados como tendo diagnóstico definitivo, 36% (9) como provável, 12% (3) como possível e 16% (4) deles não se enquadravam nesta classificação. Dos diagnósticos definitivos, todos tinham como diagnóstico a deficiência seletiva de IgA.

O diagnóstico das IDP, conforme a prevalência mostrou que a Deficiência seletiva de IgA foi a mais prevalente, sendo 64% do total de casos estudados (figura 22) .

Figura 22 – Prevalência de IDP na amostra avaliada



Os diagnósticos encontrados nos prontuários foram os seguintes (quadro 24):

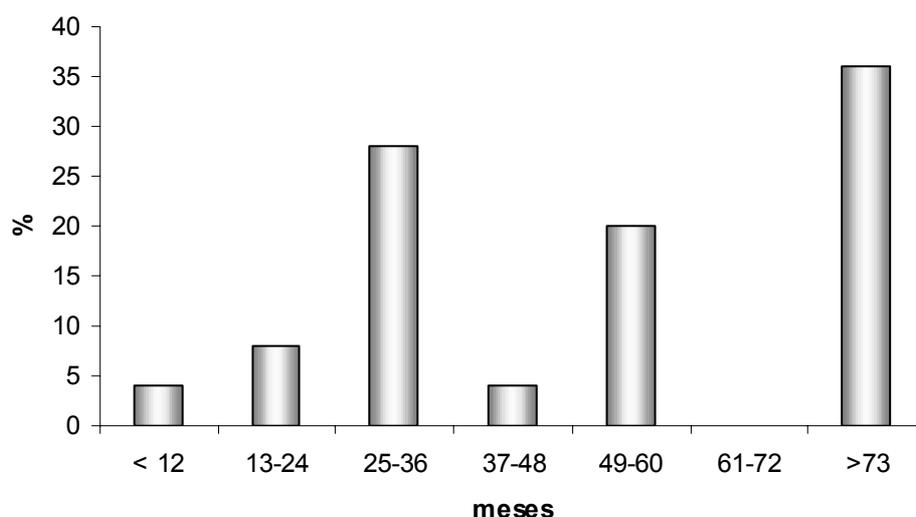
Quadro 24 – Diagnósticos das IDP nos prontuários avaliados

DIAGNÓSTICO	%	N
Deficiência seletiva de IgA	60	15
Deficiência seletiva de IgA com IgM baixa	4	1
Hipogamaglobulinemia transitória da Infância	8	2
Hipogamaglobulinemia	8	2
Agamaglobulinemia de Brutton	4	1
Ataxia-atelangectasia	4	1
CVID	4	1
Hiper IgM	4	1
Leucopenia familiar	4	1
TOTAL	100	25

Ao se analisar o tempo decorrido entre o início dos sintomas e o diagnóstico final, verificou-se que a média geral de atraso no diagnóstico foi de 5,7 (dp=4,0) anos e a mediana foi de 4,8 anos. A categorização desta variável mostrou que a maior proporção foi no grupo de mais de 7 anos de atraso, seguida da categoria de 2 a 3 anos (figura 23).

O atraso no diagnóstico conforme o grupo de IDP, mostrou uma variação de 6 meses (hipogamaglobulinemia) a 180 meses (Síndrome de Hiper IgM).

Figura 23 – Tempo decorrido entre o início dos sintomas e o diagnóstico



VIII - Discussão

Este trabalho de pesquisa destinou-se preencher uma lacuna importante na literatura brasileira sobre avaliação de serviços especializados.

Para avaliação e adequação, procedeu-se a um processo de validação por especialistas.

A coleta de informações sobre serviço de especialidade em sua estrutura e o diagnóstico de pacientes com IDP, visava definir um perfil da oferta destes serviços e a avaliação futura de dados sobre a estrutura dos serviços e sobre os pacientes atendidos.

Apesar da importância das IDP para a saúde coletiva, o sistema público de saúde, a saúde das famílias (pelo padrão genético, aconselhamento), e o alto custo das terapias (como, por exemplo, os transplantes), até a realização do presente estudo não havia instrumentos tão abrangentes.

O processo de avaliação da qualidade de um novo instrumento não se esgota no primeiro estudo que o utiliza. Mesmo que as evidências iniciais tenham sugerido validade, é capital que se conheça seu desempenho em outros contextos. Uma primeira edição necessita ser continuamente posta a crítica pelos profissionais interessados (Reichenheim, 2002).

Dificuldades e problemas encontrados no estudo:

Durante a realização deste estudo, encontramos algumas dificuldades que merecem análise:

O processo de validação foi realizado com seleção de especialistas que pudessem avaliar de forma global os questionários, e o resultado geral foi positivo, com aprovação dos questionários. Dos nove especialistas, dois avaliaram negativamente, porém suas críticas e sugestões serviram de base para modificações e reformulações, que se revelaram fundamentais para atingirmos nosso propósito.

Após o processo de validação, foi realizado estudo piloto onde foi possível aplicar na prática os questionários e verificar o seu desempenho. O resultado deste processo complexo foi a geração de dois questionários completos, com capacidade de colher dados referentes aos núcleos fundamentais, como estrutura, recursos humanos, sistemas de informação, oferta de exames complementares, opinião sobre atraso no diagnóstico, e dados sobre os pacientes, suspeita diagnóstica, encaminhamento e o diagnóstico da IDP.

Partindo-se do pressuposto que serviços especializados sejam capacitados para diagnosticar e acompanhar doenças que de uma forma que não é possível realizar a nível primário ou secundário, observa-se que, se existir um esforço conjunto entre sociedade, entidades médicas e governo, pode-se ter um aporte maior de recursos para melhorar a capacidade laboratorial e tornar estes serviços mais avançados, e, portanto, mais eficientes como referência local.

O piloto foi de extrema utilidade como forma de aplicar na prática as avaliações e reformulações realizadas nos questionários e forneceu dados importantes para estudos sobre os serviços de especialidade e sobre os pacientes com IDP atendidos neste tipo de serviço.

Sobre os resultados do questionário 1-

De forma geral o serviço apresenta características que podem ser classificadas como nível 2, que são serviços de especialidade presentes em hospitais centrais, com múltiplas especialidades e capacidade laboratorial centralizada. Apresenta algumas características de serviços nível 3 como ter um banco de dados local com documentação das pessoas e serviços capacitados, oferecer serviços de referência para técnicas especiais de tratamento não possíveis de serem realizados em outros hospitais, porém não provêem controle de qualidade dos outros serviços.

Alguns problemas relativos à infra-estrutura dos serviços foram evidenciados pelos resultados obtidos, com destaque para:

- ⇒ Falta de equipe multidisciplinar própria;
- ⇒ Falta de Enfermagem especializada;
- ⇒ Não realização de alguns exames elaborados na própria unidade;
- ⇒ Não realização de análise molecular de sequenciamento no serviço (um problema que se estende a todo o Estado do Rio de Janeiro, mesmo sabendo-se que é indispensável para o diagnóstico definitivo).

- ⇒ Irregularidade na oferta de exames;
- ⇒ Opinião unânime dos especialistas sobre a falta de conhecimento dos médicos em geral sobre IDP como uma causa de atraso no diagnóstico.

Os resultados desta parte do trabalho revelaram que pontos positivos também podem ser citados:

- ⇒ O serviço analisado conta com equipe médica bem formada e especializada, e está inserido em hospital com possibilidades de prestar serviços de alta capacidade aos pacientes com IDP;
- ⇒ O sistema de informação utilizado conta com o fato de ter ficha própria, estar inteirado com grupos externos de especialistas e atualizado com os sistemas de registro internacionais;
- ⇒ O serviço conta com pós-graduação e residência médica, o que é um fator de crescimento e renovação constante;
- ⇒ O serviço está capacitado para realizar terapia infusional, independentemente da disponibilidade do medicamento;
- ⇒ Os médicos entrevistados deram sugestões que podem servir de base para futuras ações de saúde, com o objetivo de melhorar o diagnóstico das IDP como maior divulgação para os médicos não especialistas, maior aporte de verbas para equipar laboratórios, formação de rede de atendimento e diagnóstico integrados e interligados.

Partindo-se do pressuposto que serviços especializados sejam capacitados para diagnosticar e acompanhar doenças que de alguma forma não seja possível de se realizar a nível primário ou secundário, observa-se que, se existir um esforço conjunto entre sociedade, entidades médicas e governo, pode-se ter um aporte maior de recursos para melhorar a capacidade laboratorial e tornar estes serviços mais avançados, e, portanto, mais eficientes como referência local.

Os itens referentes às características do serviço e recursos humanos foi de fácil aplicação, sem gerar dúvidas ao entrevistado e gerou algumas mudanças após o piloto, levando a resultados claros e que pudessem avaliar o serviço especializado baseado nos resultados.

NÚCLEO 1 - CARACTERÍSTICAS DO SERVIÇO

A aplicação do questionário foi feita sem qualquer problema em relação ao Núcleo 1, que foi respondido pelo chefe de serviço e demonstrou resultados que servem para discussão sobre oferta de serviço. Apresenta boa estrutura de agenda, porém com possibilidades de ampliação dos horários disponíveis, provavelmente aguardando maior aporte de recursos humanos e de espaço físico.

De cada 10 crianças encaminhadas com infecções de repetição 1 tem IDP. Deveria se discutir quantas consultas devem ser necessárias para se fazer a triagem de IDP. Se esta é realizada no próprio ambulatório de IDP, ou nos ambulatórios de pediatria geral, alergia, etc. Pois ao se projetar uma produção de 75% ou 40 semanas úteis por ano, o serviço pode ofertar 80 consultas/ano de primeira vez e 240 de seguimento. Deveria se discutir quanto desta oferta deve ser direcionado para triagem.

NÚCLEO 2 - RECURSOS HUMANOS

A constituição de uma equipe multidisciplinar é um fator fundamental no acompanhamento de pacientes com IDP, que, por serem doentes com patologias tão diversas e sujeitas a complicações, necessitando igualmente de acompanhamento a longo prazo, exigem uma equipe diversa e o mais treinada possível. Como o atendimento especializado em IDP está inserido dentro dos serviços de Alergia e Imunologia no centro, alguns profissionais são dedicados ao serviço como um todo.

A presença de atividades acadêmicas como pós-graduação e residência médica é um fator de elevação do nível deste centro que o torna mais possível de ser classificado como serviço de referência.

A falta de enfermagem especializada e de equipe própria para organização de terapia infusional deve ser rediscutida devido a grande importância destes profissionais no acompanhamento e possibilidade de ampliação da oferta de serviço.

O fato do chefe do serviço ter planejamentos concretos para melhoria da oferta de recursos humanos demonstra que estão com tendências a crescimento.

NÚCLEO 3 – OFERTA E REGULARIDADE DE EXAMES COMPLEMENTARES

O uso da tabela de exames complementares com escala de regularidade gerou algum tipo de dúvida aos respondentes e o fato de serem perguntados sobre muitos tipos diferentes de exames, desde os mais simples até os mais sofisticados fez com que houvesse até certa discordância entre eles. Porém, como o objetivo era de coleta de dados que pudessem avaliar a oferta de exames caracterizando um serviço especializado em IDP, os números encontrados foram suficientes para o objetivo. Apesar disto, a demonstração de quadro com todos os exames, sem hierarquização da complexidade fez com que fizéssemos esta avaliação com separação entre exames de triagem e avançados.

Os resultados, após análise segundo esta divisão didática demonstraram que o serviço realiza menos do que metade dos exames existentes para investigação das IDP, e em relação aos exames chamados de avançados, que investigam e confirmam diagnóstico de doenças mais complexas estão muito deficientes, e segundo relato dos profissionais, alguns dos que são realizados no próprio hospital, só estão disponíveis durante pesquisa e não de rotina assistencial.

O ideal seria que se tivesse 100% de oferta regular dos exames de triagem e hierarquização dos exames considerados avançados.

Quanto à regularidade e a informação sobre esta, nota-se que não há grandes dificuldades em relação a maior parte dos exames.

Sobre a presença de outras sub-especialidades disponíveis no próprio hospital há ausência de algumas especialidades (Otorrinolaringologia,

Oftalmologia, Hematologia e Ortopedia), que podem ser importantes como fonte de encaminhamento e avaliação dos pacientes.

NÚCLEO 4 – REGISTRO E SISTEMAS DE INFORMAÇÃO

Este núcleo de perguntas foi o de maior concordância e se mostrou completamente suficiente para se avaliar o registro de informações realizado pelo serviço. Têm prontuários gerais e fichas específicas para os pacientes com IDP, que estão disponíveis em arquivo próprio, realizam rotineiramente registro dos casos confirmados em base de dados do Grupo Brasileiro de IDP, que os mantêm em contato com outros serviços e inseridos nas propostas de melhoria dos registros e aumento no diagnóstico.

NÚCLEO 5 - ENTREVISTA COM PROFISSIONAIS SOBRE ESTADO ATUAL DO DIAGNÓSTICO

A utilização do questionário com este núcleo com perguntas abertas e fechadas e de dados qualitativos e quantitativos mesclados foi talvez o de melhor resultado e se mostrou suficiente, abrangente e relevante com notada firmeza nas respostas dos médicos que formaram grupos de respostas de fácil tabulação para demonstração. A preocupação com a informação médica e com a oferta de exames complementares foi um consenso entre os profissionais, mostrando dificuldades em todo o processo desde a suspeita até o diagnóstico. Apenas quanto a dificuldades no acesso inicial ao centro especializado é que houve uma tendência de todos os respondentes em negar esta dificuldade.

Em relação às sugestões sobre melhoria das condições de diagnóstico, foram respondidas de forma aberta e com respostas semelhantes com sugestões de maior investimento, divulgação e formação de rede integrada entre os serviços.

Os três médicos responsáveis pelo atendimento dos pacientes com IDP são médicos com especialização em Alergia e Imunopatologia e tem atividades assistenciais, de pesquisa e de ensino.

Sobre os resultados do questionário 2:

No referente ao exame dos prontuários, alguns dados positivos encontrados merecem destaque:

- Dados populacionais como predomínio do sexo masculino sobre o feminino condizem com a literatura,
- O fato de todos os casos com bronquiectasia terem sido submetidos à tomografia computadorizada de tórax como diagnóstico indica a existência de uma infra-estrutura importante,
- Os exames preconizados como de triagem para pacientes com suspeita diagnóstica de IDP foram utilizados adequadamente;
- A prevalência superior de deficiências de anticorpos também condiz com outros estudos realizados.

Já os achados negativos foram:

- Falta de informação nos prontuários de dados importantes como dados sócio-econômicos, história familiar, e dados do encaminhamento.
- Alta prevalência de sinusites de repetição como sinal de alerta diferente dos sinais divulgados no Brasil,
- Grande atraso no diagnóstico nas imunodeficiências primárias causadas por defeitos distintos das deficiências de anticorpos
- A maioria os exames realizados no serviço especializado foi de exames considerados de triagem, isto é, mais simples, e que deveriam ter sido realizados antes da chegada do paciente ao serviço,

- A ausência total de investigação com análise molecular de sequenciamento dos casos específicos.

Como comentário sobre esses achados pode-se citar:

- Quanto à média de idade do grupo, notou-se que a idade avançada dos pacientes, provavelmente por este serviço contar com relação direta com um ambulatório especializado em adolescentes, inclusive tendo no próprio serviço atendimento especial a pacientes adolescentes com asma
- A falta de informação nos prontuários, relativamente à situação sócio-econômica dos pacientes e suas famílias, o que comprometeu a análise em um aspecto importante, visto que em nosso país estes são dados fundamentais, quando se referem a estudo de grupo de crianças e com história de infecções de repetição, pois os fatores sócio-econômicos têm um grande peso no risco de infecção.
- O item sobre história familiar de IDP aparece com mais freqüência devido ao fato de ter na ficha própria de avaliação inicial local para descrever e até foram encontrados alguns desenhos de heredograma.
- O alto predomínio da idade de início dos sintomas ter sido antes de 1 ano de idade e com pneumonias de repetição, mostra que as medidas de atenção e suspeita devem recair sobre esta fase da vida e crianças pequenas com infecções de repetição logo no início da vida merecem atenção diferenciada.
- A alta prevalência de história de sinusites de repetição, que não faz parte dos 10 sinais de alerta e talvez no nosso meio seja um diagnóstico super

valorizado ou até erradamente diagnosticado durante os episódios de infecções respiratórias agudas.

- Ao se analisar os dados referentes ao encaminhamento, notou-se que o tipo de serviço e a especialidade do médico que fez o encaminhamento e provavelmente suspeitou de IDP, os resultados mostraram que a grande maioria ter sido encaminhada do próprio hospital onde o serviço se insere. Quanto a especialidade do médico que suspeitou e encaminhou, houve um alto predomínio de pediatra e alergista e com poucas referências do nível primário ou de outras especialidades.
- Os exames solicitados na suspeita antes do encaminhamento mostram uma alta prevalência de pedidos de hemograma e dosagem de imunoglobulinas, dados estes que estão de acordo com a maior frequência de deficiências de anticorpos.
- Os dados revelaram que há um grande atraso no diagnóstico, com uma média de mais de 5 anos; contudo, este dado não difere tanto muito da média encontrada em países desenvolvidos e que não enfrentam problemas como o nosso. Isto pode ser um alerta para se investir nas melhorias do processo diagnóstico das IDP.

Os dados encontrados nos mostram que o serviço de especialidade analisado, apesar dos problemas de estrutura que encontramos, têm um grande potencial para se tornar serviço de alta complexidade, e de grande utilidade para o sistema público de Saúde, se receber investimentos em tecnologia de seus laboratórios, de forma a possibilitar o diagnóstico definitivo da maioria dos casos de IDP. Os dados obtidos na revisão dos prontuários dos pacientes podem ser utilizados como sinalizadores, para orientar ações governamentais de forma a que se tenha um diagnóstico mais eficiente e mais precoce, evitando que os pacientes fiquem sendo submetidos a tratamentos sintomáticos repetidos, internações e óbitos evitáveis.

Analisando os resultados por núcleo algumas observações são pertinentes:

NÚCLEO 1 – IDENTIFICAÇÃO

O núcleo 1 continha dados de identificação dos pacientes e foi suficiente e abrangente para se coletar informações que pudessem classificar os pacientes por sexo, raça, peso de nascimento, local de residência e história familiar de IDP, gerando números que indicavam características desta população.

Em um estudo maior de pacientes utilizando este questionário, os dados obtidos poderão servir para aplicação de estratégias de saúde pública com formação de centros de referência regionalizados e categorizados.

NÚCLEO 2 - Condições sócio econômicas

A aplicação do questionário referente a este núcleo ocorreu com dificuldade devido a grande falta de informações referentes aos dados sócio econômicos constantes nas fichas e prontuários dos pacientes da amostra, porém algumas informações relevantes foram coletadas, como os dados referentes a quantidade de cômodos na residência e número de moradores que mostram uma alta prevalência de crianças com condições sociais e econômicas favoráveis. Em contrapartida, a ausência total de dados sobre a escolaridade materna constante nas fichas avaliadas, dificultaria algumas avaliações do grupo, já que este fator é considerado um dos mais fortes indicadores das condições sociais e de risco.

NÚCLEO 3 – SUSPEITA DIAGNÓSTICA

O item referente à idade de início dos sintomas e o uso dos 10 sinais de alerta como parâmetros de avaliação e classificação foram de fácil coleta, pois consta freqüentemente nas anamneses. Já o número e tipos de infecções e tratamentos realizados, assim como os históricos de internações foram de difícil coleta devido à demora em se interpretar os relatos constantes ou não nas fichas. Resolveu-se simplificar os resultados em número de infecções e tipos de infecção apresentados e em relação às internações simplificou-se com a coleta do número absoluto destas.

Embora os esforços educacionais de divulgação dos sinais de alerta estejam avançando ao longo dos anos, os resultados não foram avaliados formalmente. Além disso, as várias atividades ou mensagens educacionais não foram coordenadas e o consenso não foi desenvolvido entre as organizações

ou entre os cientistas envolvidos nas pesquisas. Devido ao fato das doenças variarem na gravidade, nos sintomas, na etiologia e nos resultados, as informações coerentes a respeito das IDP são difíceis de serem criadas e nenhum acordo existe a respeito de que doenças devem ser o foco de uma campanha de comunicação de saúde.

Começam a surgir os estudos sobre o valor preditivo destes sinais.

Alguns autores já estão considerando os 10 sinais como não específicos nem sensíveis já que um terço dos pacientes não apresenta um único sinal de alerta (Aloi et al, 2007).

A experiência no atendimento de pacientes com infecções de repetição e com IDP em nosso meio mostra que algumas características importantes como internações precoces por infecção, ou internações de repetição por infecções não habituais, evolução para gravidade como complicação inesperada, sinusites de repetição e celulites de repetição não estão incluídos na lista dos 10 sinais e poderiam ser abordados como fortes sinais.

NÚCLEO 4 – ENCAMINHAMENTO AO SERVIÇO ESPECIALIZADO

Estes dados coletados foram alvo de muita dúvida em relação à origem do encaminhamento que muitas vezes não estava claro nas fichas ou simplesmente ausente. Em relação a exames realizados ao se encaminhar os pacientes foi muito útil e a utilização dos exames básicos como referencial facilitou muito este procedimento.

A análise dos dados sobre origem dos pacientes, especificamente de onde são encaminhados e de que especialidade de profissional servirá para traçar estratégias de divulgação das IDP junto a grupos de profissionais que poderão se beneficiar destes conhecimentos.

NÚCLEO 5 – QUADRO CLÍNICO E DIAGNÓSTICO

Os dados referentes ao quadro clínico mostra a grande relação entre alergias e algumas IDP.

O serviço, quando necessário, realiza exames que são considerados avançados, porém a avaliação genética para confirmar os casos ainda precisa de maior avanço. A realização de tomografia computadorizada nos casos com complicações pulmonares foi realizada em todos os pacientes, revelando uma boa capacidade do serviço.

A aplicação do questionário para se coletar dados clínicos e diagnóstico foi talvez o de melhor resultado, já que este tipo de informação consta nos prontuários frequentemente e como se encontrou a idade do início dos sintomas e a idade na época do diagnóstico pôde-se chegar a números de relevância para a pesquisa, apesar do pequeno número da amostra avaliada.

IX) Recomendações

A elaboração de instrumentos que possam coletar dados para se analisar o estado atual dos serviços de especialidade e em conjunto colher dados sobre os pacientes que são acompanhados nestes serviços, tem como objetivo estudar esses dados e com a análise dos resultados traçar estratégias de saúde pública para melhoria do estado atual do diagnóstico dos pacientes com IDP.

Este trabalho mostrou o quanto ainda se tem dificuldades em relação ao diagnóstico das IDP. Desde a suspeita onde se espera que sejam mais bem divulgados para médicos, profissionais de saúde e sociedade civil até os serviços especializados com investimentos nos laboratórios de diagnóstico e na organização e capacitação destes serviços.

Para que isto seja realizado deve-se iniciar por organização, recomendando-se as seguintes ações:

1. Melhorar os prontuários, as informações colhidas e o registro.
2. Cuidar do prontuário e de todos os sistemas de informações.
3. Planejar um modelo local de ficha com dados básicos.
4. Organizar uma rede local eficiente de atendimento e diagnóstico de pacientes com IDP.
5. Usar as sugestões de melhorias no processo de diagnóstico como ferramentas e colocar em prática através do ensino e pesquisa.
6. Se dedicar prioritariamente à organização para que os pacientes não tenham que esperar 5 anos para serem diagnosticados e tratados, porém já com seqüelas, internações e alto custo para a sociedade.

IV - REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Aloi FP, Mishra SS MacGinnitie A.J. Guidelines for “10 Warning Signs of Primary Immunodeficiency” Neither Sensitive Nor Specific. *J Allergy Clin Immunol* 2007 Vol 119, Issue 1, Pages S14-S14 F.

American Academy of Pediatrics. Newborn screening for congenital hypothyroidism: Recommended guidelines. *Pediatrics* 1993; 91:1203-9

Barros A. São grandes os desafios para o Sistema Nacional de Informações em Saúde. *Ciência e Saúde Coletiva*, 11(4): 870-886, 2006

Baumgart KW, Britton WJ, Kemp A, French M, Robertson D. The spectrum of primary immunodeficiency disorders in Australia. *J Allergy Clin Immunol* 1997; 100:415-23

Bonilla FA, Bernstein L, Khan DA, Ballas ZK, Chinen L, Frank M, et al. Practice parameter for the diagnosis and management of primary immunodeficiency. *Ann Allergy Asthma Immunol* 2005; 94:S1-63

Bonini S. et al Allergy and Clinical Immunology Services in Europe. *Allergy* 2006; 61: 1191–1196

Boudreau M, Gefen d, Straub D. Validation in IS research: A state-of-art assessment. *MIS Quartely* 2001, pp 1-24.

BRAGID. Relação das imunodeficiências primárias relatadas ao LAGID-Brasil até maio de 2004. Disponível em http://www.imunopediatria.org.br/download/lagid_2004.pps. Acessado em 15/09/2006

Champi C. *Journal of Pediatric Health Care* 2002; 16 (1):16-21

Chapel HM. Consensus on diagnosis and management of primary antibody deficiencies. *BMJ* 1994; 308:581-5

Chapel HM. Primary immune deficiencies- improving our understanding of their role in Immunological disease. *Clin Exp Immunol* 2005; 139:11-2

Conley ME, Notarangelo LD, Etzioni. Diagnostic criteria for primary immunodeficiencies. *Clin Immunol* 1999; 93(3):190-7

Costabile M, Quach A, Ferrante A. Molecular Approaches in the Diagnosis of Primary Immunodeficiency Diseases. *Hum Mutat* 2006; 27(12):1163-1173

Costa-Carvalho BT. Imunodeficiências primárias. In: Naspitz CK, coordenador. Guia de alergia, imunologia e reumatologia em pediatria. Série guias de medicina ambulatorial e hospitalar. UNIFESP- Escola Paulista de Medicina. Barueri: Editora Manole; 2006. p. 121-40

Gaspar B, Gilmour K. Screening for genetic defects in primary Immunodeficiencies. CPD Bulletin Immunology and Allergy 2001; 2(1):3-7

Gill B. Specialised clinical immunology services. Definition No 16 & 17. CPD Bull Immuno. Allergy 2002; 2:33-68 2003;3:69-100

Grumach AS, Duarte AJ, Bellinati-Pires R, Pastorino AC, Jacob CM, Diogo CL et al. Brazilian report on primary immunodeficiencies in children: 166 cases studied over a follow-up time of 15 years. J Clin Immunol 1997; 17(4): 340-5

Grumach, AS. Alergia e Imunologia na Criança e no Adolescente. São Paulo: Editora Atheneu; 2001.p. 417-418.

Hortale V, Conill E, Pedroza M. Desafios na construção de um modelo para análise comparada da organização de serviços de saúde. Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro, 15 (1): 79-88, jan - mar, 1999

Hulley SB et al. Delineando a pesquisa clínica; uma abordagem epidemiológica. 2a. ed. Porto Alegre: Artmed, 2003 Cap. 15 – autores: Steven R. Cummings, Anita L. Stewart, Stephen B. Hulley Elaboração de questionários e instrumentos de coleta de dados

http://www.anvisa.gov.br/servicos/avalia/pnass_apresenta.htm. Acessado em 03/01/2007

http://www.eupidconference.com/Img/Documents/EUPID_ConsensusConfReportPORTUGUESE.pdf. Acessado em 25/03/2007

<http://www.esid.org/downloads/2EUROPIDPresentation.pdf>. Acessado em 21/06/2007

http://www.esid.org/downloads/EU%20consJun06_web.doc. Acessado em 27/06/07

<http://www.esid.org/workingparty.php>. Acessado em 14/04/2006

<http://www.jmfworld.com>. Acessado em 21/06/2007

<http://www.lagid.lsuhs.edu>. Acessado em 30/11/2005

http://www.nichd.nih.gov/publications/pubs/primary_immuno.cfm. Acessado em 16/05/07

Kainulainen L, Nikoskelainen J, Ruuskanen O. Diagnostic findings in 95 Finish patients with common variable immunodeficiency. *Journal of Clinical Immunology* 2001; 21(2):145-9

Leiva L, Zelazco M, Oleastro M, Carneiro-Sampaio M, Condino-Neto A, Costa-Carvalho B et al. Primary Immunodeficiency Diseases in Latin America: The Second Report of the LAGID1 Registry. *Journal of Clinical Immunology* 2006; 27 de dezembro[a ser publicado].

Lim DL, Thong BY, Ho SY, Shek LPC, Lou J, Leong KP et al. Primary Immunodeficiency Diseases in Singapore – the last 11 years. *Singapore Med J* 2003; 44(11): 579-586

Lindegren ML et al. Applying public health strategies to primary immunodeficiency diseases: a potential approach to genetic disorders. Atlanta: Center of Diseases Control; MMWR- Recommendations and Reports 2004; 53:1-29

Mattos RA. Os sentidos da integralidade na atenção e no cuidado à saúde / R Pinheiro e RA Mattos, organizadores. 6. ed. Rio de Janeiro: IMS/UERJ - CEPESC - ABRASCO, 2006. 180p

Medronho RA, Carvalho DM, Bloch KV, Baggio R, Werneck G, editores. *Epidemiologia*. São Paulo: Editora Atheneu, 2006.

Notarangelo L, Casanova JL, Conley ME, Chapel H, Fischer A, Puck J, Roifman C, Seger R, Geha RS, International Union of Immunological Societies Primary Immunodeficiency Diseases Classification Committee. 2006. Primary immunodeficiency diseases: an update from the International Union of Immunological Societies Primary Immunodeficiency Diseases Classification Committee Meeting in Budapest, 2005. *J Allergy Clin Immunol*, 2006; 117:883–896.

Nudelman V, Costa-Carvalho BT, Sole D, Naspitz CK, Carneiro-Sampaio M.M.S. Early clinical presentation of 92 children with primary immunodeficiency: a route to warning signs and lab evaluation. Apresentado em sessão de posters durante o *Experimental Biology Meeting*, 1998 abr 21; São Francisco, EUA

Oxman, A.D, e Clarke, M. Editors. *Cochrane Reviewers Handbook 4.0* (updated july, 1999), In: *Review Manager (RevMan) Version 4.0* Oxford, England: The Cochrane Collaboration, 1999

Portaria nº745 de 22 de dezembro de 2005, Ministério da Saúde. Art. 1º, XI. Estabelecer o Instituto Fernandes Figueira - IFF, Unidade Técnico Científica da Fundação Oswaldo Cruz, como Referência Nacional para o Ministério da Saúde na área da Saúde da Mulher, Criança e Adolescente para o desenvolvimento das seguintes ações: Articulação e assessoria à rede nacional para o cuidado dos pacientes de imunodeficiência primária

Primary immunodeficiency diseases: Report of an IUIS Scientific Committee. International Union of Immunological Societies. Clin Exp Immunol 1999; 118 Suppl 1: 1-28.

Puck JM. Primary immunodeficiency diseases. JAMA 1997; 278(22):1835-1841

Reichenheim ME, Moraes CL. Buscando a qualidade das informações em pesquisas epidemiológicas. *In: Caminhos do Pensamento: Epistemologia e Método* (M. C. S. Minayo & S. F. Deslandes, ed.), pp. 227-254, Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 2002.

Rodrigues E. Uma Revisão da Acreditação Hospitalar como Método de Avaliação de Qualidade e da Experiência Brasileira[Dissertação de Mestrado]. Mato Grosso do Sul: Programa de Mestrado Profissional da Escola Nacional de Saúde Pública, Fundação Oswaldo Cruz/MS; 2004

Santos IS, Victora CG. Serviços de saúde: epidemiologia, pesquisa e avaliação. Cad. Saúde Pública v.20 supl. 2 Rio de Janeiro 2004

Schulman et al. Immune Deficiency Foundation. Primary immune deficiency diseases in America. The first national survey of patients and specialists; 1997. 1-17

Sewell WAC, Khan S, Doré PC. Early indicators of immunodeficiency in adults and children:protocols for screening for primary immunological defects. Clinical and Experimental Immunology, 2006; 145:201–203

Seymour B, Miles J, Haeney M. Primary antibody deficiency and diagnostic delay. J Clin Pathol. 2005; 58(5):546-7

Smitt JHS, Wulffraat NM, Kujipers TW. Eur J Dermatol 2005; 6(15): 425-32

Stihem ER, Ochs HD, Winkelstein JA: Immunologic disorders: General considerations. *In Immunodeficiency disorders in Infants & Children*, ER Stihem, HD Ochs, JA Winkelstein (eds.). Philadelphia, WB Saunders, 2004, pp289-355.

Streiner, D.L. e Norman,G.R. Health Measurement Scale: A Pratical Guide to their Development and use. Oxford: Oxford University Press,1995

Tangsinmankong N, Bahna SL, Good RA. The immunologic workup of the child suspected of immunodeficiency. Ann Allergy Asthma Immunol 2001; 87:362-70

Travassos C, Martins M. Uma revisão sobre os conceitos de acesso e utilização de serviços de saúde. Cad Saúde Publica 2004; 20 (suppl 2):S190-S198

UK primary immunodeficiency network standards and explanatory guidance for accreditation for PID centres and home immunoglobulin programmes. 2003 <http://www.ukpin.org.uk/accreditation-standards.html>. Acessado em 22/12/2006

Woroniecka M, Ballow M. Office Evaluation of Children with recurrent infection. *Pediatric Clinics of North América* 2000, vol 47:1211-24.

Zebraski K, Palermo TM, Hostoffer R, Duff K, Drotar D. Health-related quality of life of children with primary immunodeficiency disease: a comparison study. *Ann Allergy Asthma Immunol* 2004; 93(6):557-61

CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**PROJETO DE PESQUISA:**

AVALIAÇÃO DAS CONDIÇÕES DE DIAGNÓSTICO E REGISTRO DAS IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS NOS CENTROS DE REFERÊNCIA DO RIO DE JANEIRO

PESQUISADOR RESPONSÁVEL:

RICARDO BALESIDENT BARREIRA

INSTITUIÇÃO RESPONSÁVEL PELA PESQUISA:

INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA.

ENDEREÇO:

AV. RUI BARBOSA, 716 – 4º ANDAR - FLAMENGO - RIO DE JANEIRO

TEL. 2554-1700, RAMAL: 5402 / 1731

NOME DOS ORIENTADORES:

MARIA IGNEZ C. GASPAR ELSAS E MARIA VIRGÍNIA DUTRA

Prezado Dr.(a),

Convidamos o Sr. (a) a participar voluntariamente de nossa pesquisa visando a produção de dissertação de mestrado intitulada : "Avaliação das condições de diagnóstico e registro das imunodeficiências primárias nos centros de referência do Rio de Janeiro".

Pedimos que leiam as informações abaixo antes de nos fornecer seu consentimento:

1) A dissertação tem como objetivo descrever e analisar informações dos profissionais que trabalham nos centros de referência sobre as dificuldades observadas no processo diagnóstico das IDPs no Rio de Janeiro; informações disponíveis sobre a estrutura e o funcionamento dos serviços de assistência aos pacientes e investigar a existência, regularidade e sistematização dos registros de pacientes portadores de IDPs confirmadas nos Centros Referência do Rio de Janeiro.

2) Constarão da pesquisa entrevistas com profissionais de saúde (principalmente médicos), efetivos há mais de um ano nos serviços que fazem atendimento ambulatorial de IDPs nos 3 centros de referência, compreendendo os seguintes tópicos: características físicas, recursos humanos, consultas de primeira vez e subseqüentes, oferta de exames complementares, sistema de referência e contra-referência, registro de casos diagnosticados, opiniões sobre o estado atual do diagnóstico das IDPs no Rio de Janeiro.

3) As entrevistas serão feitas utilizando questionário semi-estruturado com perguntas fechadas e abertas para coleta de dados , gravadas e transcritas pelo autor da dissertação;

4) As entrevistas serão realizadas em dia, local e horário de sua conveniência;

5) Será mantido o anonimato do entrevistado assim como o das pessoas que por ventura ele mencione.

APROVADO



Válido Até 28/02/2007

Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos
INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - IFF/FIOCRUZ

Telefone: 2552-8431 / 2554-1700 r. 1730

Coordenador do Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos
INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - IFF/FIOCRUZ

6) O Sr.(a) poderá pedir todos os esclarecimentos que julgar necessários, antes, durante e depois da realização da pesquisa.

7) O Sr.(a) poderá se desligar da pesquisa quando o desejar, assim como poderá ter acesso ao material gravado e transcrito, podendo inclusive fazer modificações que julgue necessárias.

8) O material coletado ficará sob a guarda do pesquisador e será usado apenas para fins dessa pesquisa.

9) Os resultados serão divulgados com vistas à defesa da dissertação acima referida, como também poderão ser difundidos em artigos, congressos, simpósios, reuniões, conferências, mesas redondas e demais meios de divulgação científica.

Eu, _____, abaixo assinado (a), concordo em participar voluntariamente deste estudo. Declaro que li e entendi todas as informações referentes ao mesmo e que todas as minhas perguntas foram adequadamente respondidas pelo pesquisador.

Responsável

Assinatura

Data

Pesquisador

Assinatura

Data

APROVADO

Válido Até 28/02/2007

Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos
INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - IFF/FIOCRUZ
Telefone: 2552-8451 / 2554-1700 r. 1730

Coordenador do Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos
INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - IFF/FIOCRUZ

QUESTIONÁRIO DE VALIDAÇÃO - EXPERTS

QUESTIONÁRIO 1: AVALIAÇÃO DOS CENTROS DE REFERÊNCIA

NÚCLEOS TEMÁTICOS:

NÚCLEO 1: CARACTERÍSTICAS DO SERVIÇO

1- Como classifica o instrumento em relação à **clareza** dos itens referentes ao tema “características do serviço” ?

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

2- Em que extensão o instrumento é **aplicável** à variedade de dados sobre o tema “características do serviço” ?

pequena		limitada		boa		grande	
1	2	3	4	5	6	7	

3- Como classificaria o **poder discriminativo** do instrumento (para avaliar características de um serviço)?

pequeno		limitado		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

4- Os itens apresentados no instrumento apresentam **conteúdo suficiente** para coleta de dados sobre as características do serviço ?

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

- 5- Em que extensão são necessárias **decisões subjetivas** para responder às questões formuladas pelo instrumento referentes ao tema “características do serviço”?

grande		boa		limitada		pequena	
1	2	3	4	5	6	7	

- 6- A forma e o conteúdo das questões do instrumento podem gerar **vieses** nas respostas sobre o tema “características do serviço” ?

bastante provável		provável		pouco provável		improvável	
1	2	3	4	5	6	7	

- 7- Quantos itens são **redundantes ou desnecessários** neste núcleo temático (características do serviço) ? Por favor, indique-os nas linhas.

muitos		alguns		poucos		nenhum	
1	2	3	4	5	6	7	

NÚCLEO 2 - RECURSOS HUMANOS

- 1- Como classifica o instrumento em relação à **clareza** dos itens referente ao tema “recursos humanos”?

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

- 2- Em que extensão o instrumento é **aplicável** à variedade de dados sobre o tema “recursos humanos”?

pequena		limitada		boa		grande	
1	2	3	4	5	6	7	

3- Como classificaria o **poder discriminativo** do instrumento (para avaliar oferta de recursos humanos)?

pequeno		limitado		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

4- Os itens apresentados no instrumento apresentam **conteúdo suficiente** para coleta de dados sobre recursos humanos?

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

5- Em que extensão são necessárias **decisões subjetivas** para responder às questões formuladas pelo instrumento referente ao tema "recursos humanos"?

grande		boa		limitada		pequena	
1	2	3	4	5	6	7	

6- A forma e o conteúdo das questões do instrumento podem gerar **vieses** nas respostas, referente ao tema "recursos humanos"?

bastante provável		provável		pouco provável		improvável	
1	2	3	4	5	6	7	

7- Quantos itens são **redundantes ou desnecessários** no núcleo temático "recursos humanos"? Por favor, indique-os nas linhas

muitos		alguns		poucos		nenhum	
1	2	3	4	5	6	7	

NÚCLEO 3: OFERTA DE EXAMES COMPLEMENTARES

1- Como classifica o instrumento em relação à **clareza** dos itens nos itens sobre “oferta de exames complementares”?

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

2- Em que extensão o instrumento é **aplicável** à variedade de dados sobre o tema “oferta de exames complementares”?

pequena		limitada		boa		grande	
1	2	3	4	5	6	7	

3- Como classificaria o **poder discriminativo** do instrumento (para avaliar oferta de exames complementares)?

pequeno		limitado		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

4- Os itens apresentados no instrumento apresentam **conteúdo suficiente** para coleta de dados sobre oferta de exames complementares ?

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

5- Em que extensão são necessárias **decisões subjetivas** para responder às questões formuladas pelo instrumento sobre “oferta de exames complementares”??

grande		boa		limitada		pequena	
1	2	3	4	5	6	7	

6- A forma e o conteúdo das questões do instrumento podem gerar **vieses** nas respostas no núcleo “oferta de exames complementares”?

bastante provável		provável		pouco provável		improvável	
1	2	3	4	5	6	7	

7- Quantos itens são **redundantes ou desnecessários** no núcleo “oferta de exames complementares”? Por favor, indique-os na linha

muitos		alguns		poucos		nenhum	
1	2	3	4	5	6	7	

NÚCLEO 4: REGISTRO

1- Como classifica o instrumento em relação à **clareza** dos itens no núcleo temático sobre registro?

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

2- Em que extensão o instrumento é **aplicável** à variedade de dados sobre o tema “registro”?

pequena		limitada		boa		grande	
1	2	3	4	5	6	7	

3- Como classificaria o **poder discriminativo** do instrumento (para avaliar a forma de registro das imunodeficiências)?

pequeno		limitado		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

4- Os itens apresentados no instrumento apresentam **conteúdo suficiente** para coleta de dados sobre registro?

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

5- Em que extensão são necessárias **decisões subjetivas** para responder às questões formuladas pelo instrumento referente a registro dos casos?

grande		boa		limitada		pequena	
1	2	3	4	5	6	7	

6- A forma e o conteúdo das questões do instrumento podem gerar **vieses** nas respostas em relação ao tema “registro”?

bastante provável		provável		pouco provável		improvável	
1	2	3	4	5	6	7	

7- Quantos itens são **redundantes ou desnecessários** neste núcleo referente a “registro”? Por favor, indique-os nas linhas

muitos		alguns		poucos		nenhum	
1	2	3	4	5	6	7	

NÚCLEO 5: ENTREVISTA COM MÉDICOS

1- Como classifica o instrumento em relação à **clareza** dos itens referentes a entrevista com médicos?

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

2- Em que extensão o instrumento é **aplicável** à variedade de dados sobre o tema “entrevista com médicos”?

pequena		limitada		boa		grande	
1	2	3	4	5	6	7	

3- Como classificaria o **poder discriminativo** do instrumento nas questões de entrevista com os médicos?

pequeno		limitado		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

4- Os itens apresentados no instrumento apresentam **conteúdo e forma suficientes** para coleta de dados em entrevista sobre a opinião dos médicos em relação ao diagnóstico e acesso ao serviço ?

4.1) Conteúdo

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

4.2) Forma

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

5- Em que extensão são **necessárias decisões subjetivas** para responder às questões formuladas pelo instrumento no núcleo “entrevista com médicos”?

grande		boa		limitada		pequena	
1	2	3	4	5	6	7	

6- A forma e o conteúdo das questões dos instrumentos podem gerar **vieses** nas respostas das entrevistas com médicos?

bastante provável		provável		pouco provável		improvável	
1	2	3	4	5	6	7	

7- Quantos itens são **redundantes ou desnecessários** no núcleo “entrevista com médicos”? Por favor, indique-os nas linhas.

muitos		alguns		poucos		nenhum	
1	2	3	4	5	6	7	

Avaliação do QUESTIONÁRIO 2 (prontuários de pacientes atendidos nos centros de referência):

NÚCLEO 1 - IDENTIFICAÇÃO DO PACIENTE

1- Em que extensão o instrumento é **aplicável** à variedade de dados sobre identificação do paciente?

pequena		limitada		boa		grande	
1	2	3	4	5	6	7	

2- Os itens apresentados no instrumento apresentam **conteúdo e forma suficientes** para coleta de dados de identificação dos pacientes ?

2.1) Conteúdo

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

2.2) Forma

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

- 3- Quantos itens são **redundantes ou desnecessários** neste núcleo de coleta de dados de identificação de pacientes? Por favor, indique-os na linha)

muitos		alguns		poucos		nenhum	
1	2	3	4	5	6	7	

NÚCLEO 2 - QUADRO SÓCIO-ECONÔMICO

- 1- Em que extensão o instrumento é **aplicável** à variedade de dados sobre quadro sócio-econômico do paciente?

pequena		limitada		boa		grande	
1	2	3	4	5	6	7	

- 2- Os itens apresentados no instrumento apresentam **conteúdo e forma suficientes** para coleta de dados do quadro sócio-econômico ?

2.1) Conteúdo

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

2.2) Forma

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

- 3- Sugere acrescentar algum item relevante ao quadro sócio-econômico?

- 4- Quantos itens são **redundantes ou desnecessários** no núcleo sobre condições sócio-econômico dos pacientes? Por favor, indique-os nas linhas

muitos		alguns		poucos		nenhum	
1	2	3	4	5	6	7	

NÚCLEO 3 - SUSPEITA DIAGNÓSTICA

- 1- Em que extensão o instrumento é **aplicável** à variedade de dados sobre a suspeita diagnóstica?

pequena		limitada		boa		grande	
1	2	3	4	5	6	7	

- 2- Os itens apresentados no instrumento apresentam **conteúdo e forma suficientes** para coleta de dados sobre suspeita diagnóstica ?

2.1) Conteúdo

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

2.2) Forma

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

- 3- Sugere acrescentar algum item relevante a suspeita diagnóstica?

- 4- Quantos itens são **redundantes ou desnecessários** no núcleo sobre suspeita diagnóstica? Por favor, indique-os nas linhas

muitos		alguns		poucos		nenhum	
1	2	3	4	5	6	7	

NÚCLEO 4 – ENCAMINHAMENTO AO CENTRO DE REFERÊNCIA

- 1- Em que extensão os instrumentos são **aplicáveis** a variedade de dados sobre a forma de encaminhamento ao centro de referência?

pequena		limitada		boa		grande	
1	2	3	4	5	6	7	

- 2- Como classifica o instrumento em relação à **clareza** dos itens referentes ao encaminhamento ao centro de referência?

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

3- Em que extensão são **necessárias decisões subjetivas** para responder às questões formuladas pelo instrumento referentes ao encaminhamento ao centro de referência?

grande		boa		limitada		pequena	
1	2	3	4	5	6	7	

4- A forma e o conteúdo das questões dos instrumentos podem gerar **vieses** nas respostas referentes ao encaminhamento ao centro de referência?

bastante provável		provável		pouco provável		improvável	
1	2	3	4	5	6	7	

5- Quantos itens são **redundantes ou desnecessários** no núcleo sobre encaminhamento ao centro de referência? Por favor, indique-os na linha

muitos		alguns		poucos		nenhum	
1	2	3	4	5	6	7	

6- Como classificaria o **poder discriminativo** do instrumento nas questões sobre o encaminhamento ao centro de referência?

pequeno		limitado		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

7- Os itens apresentados no instrumento apresentam **conteúdo e forma suficientes** para coleta de dados sobre encaminhamento ao centro de referência?

7.1) Conteúdo

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

7.2) Forma

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

NÚCLEO 5 – QUADRO CLÍNICO E DIAGNÓSTICO NO CENTRO DE REFERÊNCIA

1- Em que extensão os instrumentos são **aplicáveis** a variedade de dados sobre quadro clínico e diagnóstico feito no centro de referência?

pequena		limitada		boa		grande	
1	2	3	4	5	6	7	

2- Como classifica o instrumento em relação à **clareza** dos itens sobre quadro clínico e diagnóstico feito no centro de referência?

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

3- Em que extensão são **necessárias decisões subjetivas** para responder às questões formuladas pelo instrumento referentes ao quadro clínico e diagnóstico feito no centro de referência

grande		boa		limitada		pequena	
1	2	3	4	5	6	7	

4- A forma e o conteúdo das questões dos instrumentos podem gerar **vieses** nas respostas sobre quadro clínico e diagnóstico feito no centro de referência ?

bastante provável		provável		pouco provável		improvável	
1	2	3	4	5	6	7	

5- Quantos itens são **redundantes ou desnecessários** sobre quadro clínico e diagnóstico feito no centro de referência? Por favor, indique-os nas linhas.

muitos		alguns		poucos		nenhum	
1	2	3	4	5	6	7	

6- Como classificaria o **poder discriminativo** do instrumento sobre quadro clínico e diagnóstico no centro de referência?

pequeno		limitado		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

7- Os itens apresentados nos instrumentos apresentam **conteúdo e forma suficientes** para coleta de dados sobre quadro clínico e diagnóstico no centro de referência?

7.1) Conteúdo

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

7.2) Forma

inaceitável		pobre		bom		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

AVALIAÇÃO GLOBAL:

1- Os instrumentos serão **utilizados e preenchidos** por pesquisador médico pediatra com especialização em alergia e imunologia para avaliar dados sobre centros de referência. Na sua opinião a utilização destes instrumentos será bem sucedida?

improvável		pouco provável		provável		bastante provável	
1	2	3	4	5	6	7	

2- Os componentes dos instrumentos pretendem aferir dois domínios principais: **acesso e diagnóstico das IDPs**. Em que grau estes objetivos são alcançados?

2.1) Para acesso:

insuficiente		limitado		satisfatório		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

2.2) Para dados do diagnóstico das IDPs:

insuficiente		limitado		satisfatório		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

3- A **capacidade** dos instrumentos para **classificar** os estudos de acordo com a qualidade metodológica dos mesmos pode ser considerada?

pequena		limitada		boa		excelente	
1	2	3	4	5	6	7	

4- Sugere inclusão ou exclusão de algum item?

Nome

1.5) *Caso sua agenda seja fixa, quantas consultas de 1ª vez e subseqüentes são oferecidas em cada turno?*

1ª vez: _____

Subseqüentes: _____

Não sabe/não respondeu

1.6) *Vendo a agenda hoje, quando terá dia disponível para consulta de 1ª vez? (discriminar quanto tempo esta levando para marcar uma 1ª vez)*

Não sabe/não respondeu

1.7) *Na marcação subseqüente considera-se a gravidade da patologia ou o risco do paciente?*

Não sabe/não respondeu

1.8) *Como é feito atendimento de emergência?*

Orientação para procurar serviço de PS local

Esquema especial de atendimento

Disponibilidade 24 horas de acesso a equipe

Não sabe/não respondeu

1.9) *Existe algum tipo de auditoria no ambulatório como forma de avaliação de qualidade?*

Sim 

Revisão regular de prontuários (encontros semanais de revisão)

Auditoria sobre rotinas

Participação em auditorias nacionais

Pesquisa de satisfação dos usuários

Não

Não sabe/não respondeu

1.10) *Há protocolo de acompanhamento, diagnóstico ou tratamento para algum tipo específico de IDP?*

Sim

Não

Qual? _____

Não sabe/não respondeu

1.11) *Onde é realizada a terapêutica infusional (IVIG)?*

Espaço próprio ambulatorial

Na enfermaria

Terapia em casa ("home care")

Não é feito

NÚCLEO 2 - RECURSOS HUMANOS

2.1) *Sobre os profissionais médicos efetivos que atendem por período. Poderia citar quantos, seu nome e vínculo.*

NOME	VÍNCULO EMPREGATÍCIO	VÍNCULO ACADÊMICO	Comissionado / Temporário	TOTAL
	sim não	sim não		
	sim não	sim não		
	sim não	sim não		
	sim não	sim não		
	sim não	sim não		
	sim não	sim não		
	sim não	sim não		
	sim não	sim não		

2.2) *O Serviço conta com Residência Médica?*

Sim

Não

Não sabe/não respondeu

2.3) *Os alunos de pós-graduação fazem parte da equipe de atendimento ou freqüentam como pesquisadores o ambulatório dos pacientes com IDP?*

Sim De que cursos? _____

Obrigatório? Sim Não

Não

Não sabe/não respondeu

Não há pós-graduação

2.4) Os residentes realizam atendimento no ambulatório de IDP?

Sim

Não

Não sabe/não respondeu

Não há Residência Médica

2.5) Residentes de que áreas participam do atendimento?

Pediatria (R1 e R2) / obrigatoriedade? Sim Não

Alergia Pediátrica (R3) / obrigatoriedade? Sim Não

Alergia e Imunologia / obrigatoriedade? Sim Não

Outras especialidades:

Não sabe/não respondeu

2.6) Quantos outros profissionais da saúde compõem a equipe multidisciplinar deste atendimento?

PROFISSIONAL	NÚMERO	DEDICAÇÃO	HORAS	REFERÊNCIA
Enfermeiro				
Técnico de Enf.				
Aux. de Enferm.				
Psicólogo				
Assist. Social				
Fisioterapeuta				
Nutricionista				
Administrativo				
Outros:				
_____	_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____	_____
_____	_____	_____	_____	_____

2.7) Especificando a participação da Enfermagem no Serviço, responda:

Enfermeira especializada para o serviço? Sim Não

Treinamento em IDP, com protocolos de Enfermagem? Sim Não

2.8) Esta equipe é suficiente em número e tempo de dedicação?

Sim

Não

Não sabe/não respondeu

2.9) Como o centro esta se preparando em termos de formação de RH (como estão os planos para formação de pessoal. Existe algum tipo de planejamento/solicitação)?

Não sabe/não respondeu

NÚCLEO 3 - OFERTAS DE EXAMES COMPLEMENTARES

3.1) Quais exames são realizados em seu Serviço, qual a regularidade de oferta destes nos últimos seis meses e cite caso de envio a unidade externa de exames não realizados (sim ou não)?

raramente		pouco regular		regular		sempre disponível	
1	2	3	4	5	6	7	

EXAME		REGULARIDADE	Unidade externa
Hemograma			
Plaquetas			
Linfócito B (CD19)			
Proteína total			
Albumina			
Níveis séricos de Imunoglobulinas	IgG		
	IgA		
	IgM		
	IgE		
Dosagem de Isohemaglutininas	Anti-A		
	Anti-B		
Grupo sanguíneo			
Dosagem de Anticorpos Vacinais	Rubéola		
	Poliovirus		
	Sarampo		
	Difteria		
	Hepatite		
	EB		
	CMV		
	Pneumococos		
Subclasses de IgG	IgG1		
	IgG2		
	IgG3		
	IgG4		

Rx de Tórax : Imagem Tímica			
Rx de cavum			
Testes Cutâneos de Hipersensibilidade Tardia	PPD		
	Candidina		
Quantificação de Linfócitos T	SK-SD		
	Tétano		
	CD3		
	CD4		
	CD8		
NK			
Resposta linfoproliferativa a fitohemaglutinina (PHA)			

Resposta proliferativa a outros mitógenos/antígenos	PWM		
	OKT3		
	ConA		
	Cândida		
	CMV		
	Varicela		
	PPD		
	Outros Quais?		
Avaliação de fagócitos	NBT		
	DHR		
	Quimiotaxia		
	Fagocitose		
Complemento Hemolítico Total	CH50		
	APH50		
C3			
C4			
Outras marcações na fenotipagem? Não	Sim Quais?		
Produção de citocinas			
C1INH Funcional			
C1INHQuantitativo			
MBL			
Avaliação funcional da MBL			
Properdina			
ALFA-FETO PROTEINA			
ADA			
PNP			
TESTE DE FISH			
ANTI-HIV			

3.2) *Em sua opinião a irregularidade da oferta dos exames é devido a que?*

3.3) *Com relação aos exames complementares, você é informado sobre a disponibilidade destes durante a sua prática (isto é, antes de solicitar você já sabe quais exames estão disponíveis ou só quando retorna o exame)?*

- Sim
- Constantemente
- Raramente
- Não
- Por quê?

3.4) *Caso não referencie para outros serviços, qual é a sua conduta(como procede em relação aos exames que não são disponíveis em seu Serviço e também não são encaminhados “para fora”)?*

3.6) *O Serviço encaminha para análise molecular de sequenciamento na própria Unidade?*

- Sim
- Não



3.7) *Caso não disponha, refere à outra Unidade?*

- Sim Qual?

- Não

3.8) *Com quais outros Serviços de especialidade você conta para avaliação dos pacientes com manifestações de órgãos específicos (neuroológicas, endocrinológicas, reumatológicas, gastrintestinais, etc.)?*

NÚCLEO 4 - REGISTRO

4.1) *Sobre o prontuário dos pacientes atendidos, como você cuida deste prontuário (isto é, como é elaborado rotineiramente o prontuário dos pacientes atendidos com IDP. Padrão como todos os outros pacientes do Hospital, prontuário especial, arquivo separado, etc.)?*

4.2) *Para todo paciente atendido aqui é aberto um novo prontuário?*

Sim

Não

Não sabe/não respondeu

4.3) *Existe alguma forma de registro dos casos de IDP?*

Sim

Não

Não sabe/não respondeu

4.4) *Caso não exista registro, em sua opinião, qual o motivo?*

4.5) *Em caso positivo, qual o instrumento de registro está sendo utilizado?*

Livro

Planilha

On line

Outros:

4.6) *Em caso positivo, de que forma o registro é feito?*

Muito irregular
 Pouco irregular
 Regular
 Por quê?

Não sabe/não respondeu

4.7) *Que critérios são adotados para registrar o caso de IDP?*

Não sabe/não respondeu

4.8) *Os casos são registrados desde?*

Últimos seis meses
 Último ano
 Últimos 2 anos
 Últimos 5 anos
 Últimos 10 anos
 Desde: __/__/____
 Não sabe/não respondeu

4.9) Houve períodos de interrupção nestes registros

Não
 Sim



A que você atribui às interrupções?

4.10) *Quais dados são registrados?*

4.11) Seu serviço reporta todos os casos registrados e acompanhados a algum grupo de registros de casos de IDP (p.ex.: BRAGID, LAGID, ESID, outros)?.

Não

Porque? _____

Sim

Quais? _____

NÚCLEO 5 - ENTREVISTA COM PROFISSIONAIS SOBRE ESTADO ATUAL DO DIAGNÓSTICO

5.1) Partindo-se do pressuposto que existem dificuldades e atraso no diagnóstico das IDPs, qual seriam, em sua opinião, as causas principais?

5.2) Agora, utilizando esse roteiro de caminhos ao diagnóstico, responda se concorda ou não com cada item, em relação à dificuldade de diagnóstico.

- Dificuldades no atendimento inicial (emergência, posto de saúde, ambulatório)

Concordo

Não concordo

- Acesso dos pacientes ao diagnóstico precoce (suspeita diagnóstica)

Concordo

Não concordo

- Encaminhamento ao centro de referência (transporte, distância do serviço, dificuldades financeiras)

Concordo

Não concordo

- Acesso na porta de entrada do centro de referência (marcação de consulta, vagas, tempo)

Concordo

Não concordo

- No centro de referência (recursos humanos, recursos de diagnóstico, equipamentos, conhecimento médico)

Concordo

Não concordo

5.3) Qual sua sugestão para melhoria no diagnóstico das IDP no Rio de Janeiro por ordem de importância ou prioridade?

1 _____
2 _____
3 _____
4 _____
5 _____

5.4) Qual o seu grau de formação?

Residência Área: _____

Especialização Área: _____

Pós Graduação: Mestrado Doutorado

QUESTIONÁRIO 2

NÚCLEO 1 - IDENTIFICAÇÃO DO PACIENTE

1.1) Nome

1.2) Data de nascimento ____/____/____

1.3) Data da matrícula ____/____/____

1.4) Sexo

M

F

1.5) Raça

Branca

Parda

Negra

Amarela/Indígena

1.6) Endereço

Bairro _____

Município _____

Estado _____

1.7) Peso de nascimento

_____g.

1.8) Amamentação

Exclusiva: _____ meses

Mista: _____ meses

Não amamentou

1.9) História familiar

Consangüinidade

Familiares afetados

Familiares mortos por infecção

Descrever:

NÚCLEO 2 – QUADRO SÓCIO - ECONÔMICO

2.1) Número de irmãos sem contar com o paciente

Nenhum
1
2
3
4
5 ou mais

Do mesmo pai e mãe?

2.2) Ordem de nascimento

Primogênito
Segundo
Terceiro
Quarto
Quinto ou mais

2.3) Escolaridade materna

Analfabeta
Ensino fundamental incompleto
Ensino fundamental completo
Ensino médio incompleto
Ensino médio completo
Ensino Superior

2.4) Crianças < 5 anos na residência

>2 anos
≤ 2 anos

2.5) Renda familiar (SM \pm US\$160)

- ≤ 1
- 1,1 - 2
- > 2

2.6) *Número de cômodos da residência (sala e quartos)*

- 1
- 2
- 3
- 4 ou mais

2.7) *Número de pessoas na residência*

- Até 3
- De 3-5
- De 5-7
- De 7-10
- Mais de 10

2.8) Possui plano de saúde?

- Sim
- Não

NÚCLEO 3 – DADOS SOBRE AS CONDIÇÕES NA SUSPEITA DIAGNÓSTICA

3.1) Idade de início dos sintomas

____ a ____m

3.2) *Sintomas apresentados na suspeita (apresentação)*

1. Duas ou mais Pneumonias no último ano
2. Quatro ou mais novas Otites no último ano
3. Estomatites de repetição ou Monilíase por mais de dois meses
4. Abscessos de repetição ou ectima
5. Um episódio de infecção sistêmica grave (meningite, osteoartrite, septicemia)
6. Infecções intestinais de repetição / diarreia crônica
7. Asma grave, Doença do colágeno ou Doença auto-imune
8. Efeito adverso ao BCG e/ou infecção por Micobactéria
9. Fenótipo clínico sugestivo de síndrome associada a Imunodeficiência
10. História familiar de imunodeficiência
11. Outras manifestações:

3.3) Histórico das infecções

<i>Tipo</i>	<i>Data</i>	Agente isolado	<i>Complicações</i>	Tratamento

3.4) Número de internações

Internação	Período	Cuidados Intensivos	Suporte Ventilatório

3.5) Atraso pondero-estatural?

Não

Sim

Método utilizado para avaliação:

NÚCLEO 4 – DADOS SOBRE ENCAMINHAMENTO AO CENTRO DE REFERÊNCIA

4.1) Origem do encaminhamento (local e profissional)

Origem	Profissional (especialidade)	Suspeita (data)	Solicitação exames (data)	Encaminhamento (data)

4.2) Hipótese diagnóstica

4.3) Diagnóstico baseado em história familiar?

Sim

Não

4.4) História vacinal

4.5) Exames iniciais realizados no local de origem

Hemograma

Níveis séricos de Imunoglobulinas: IgG IgA e IgM

Testes cutâneos de hipersensibilidade tardia PPD candidina SK-SD
tétano

Dosagem de Isohemaglutininas

Dosagem de Anticorpos Vacinais: Rubéola Poliovirus Sarampo

Rx de Tórax : Imagem Tímica

Rx cavum

Teste do N.B.T.

Complemento Hemolítico Total (CH50)

Outros

NÚCLEO 5 – QUADRO CLÍNICO E DIAGNÓSTICO (no centro de referência)

5.1) Quadro Clínico

Peso _____g

Altura _____cm

5.2) Achados anormais no exame físico

5.3) Doença associada

5.4) Doença secundária

5.5) Doença maligna

5.6) Exames realizados após admissão no ambulatório

EXAME		DATA	ALTERAÇÃO
Hemograma			
Plaquetas			
Linfócito B (CD19)			
Proteína total			
Albumina			
Níveis séricos de Imunoglobulinas	IgG		
	IgA		
	IgM		
	IgE		
Dosagem de Isohemaglutininas	Anti-A		
	Anti-B		
Grupo sanguíneo			
Dosagem de Anticorpos específicos	Rubéola		
	Poliovirus		
	Sarampo		
	Difteria		
	Hepatite		
	EB		
	CMV		
Subclasses de IgG	Pneumococos		
	IgG1		
	IgG2		
	IgG3		
	IgG4		
Rx de Tórax : Imagem Tímica			
Rx de cavum			
Testes Cutâneos de Hipersensibilidade Tardia	PPD		
	Candidina		
	SK-SD		
	Tétano		

Quantificação de Linfócitos T	CD3		
	CD4		
	CD8		
NK			
Resposta linfoproliferativa a fitohemaglutinina (PHA)			
Resposta proliferativa a outros mitógenos/antígenos	PWM		
	OKT3		
	ConA		
	Cândida		
	CMV		
	Varicela		
	PPD		
	Outros Quais?		
	NBT		
	DHR		
Avaliação de fagócitos	Quimiotaxia		
	Fagocitose		
Complemento Hemolítico Total	CH50		
	APH50		
C3			
C4			
Outras marcações na fenotipagem? Não	Sim Quais?		
Produção de citocinas			
C1INH Funcional			
C1INH Quantitativo			
MBL			
Avaliação funcional da MBL			
Properdina			
ALFA-FETO PROTEINA			
ADA			
PNP			
TESTE DE FISH			
ANTI-HIV			

5.7) Estudo Genético Realizado

Não

Sim

Achado: _____

5.8) Isolamento de agentes infecciosos?

Não

Sim

Qual local? _____

Qual agente? _____

5.9) Diagnóstico da IDP:

5.10) Critério diagnóstico:

Definitivo

Provável

Possível

5.11) Complicações decorrentes do quadro?

5.12) Caso haja complicação pulmonar, foi realizada tomografia computadorizada?

Sim

Não

5.13) O diagnóstico confirma a suspeita?

Sim

Não

5.14) Outros dados relevantes:

PARECER COMITÊ DE ÉTICA

Parecer Consubstanciado de Projeto de Pesquisa

Título do Projeto: Avaliação das condições de diagnóstico e registro das imunodeficiências primárias nos centros de referência da cidade do Rio de Janeiro

Pesquisador Responsável: Ricardo Balesdent Barreira

Data da Versão 21/06/2006

Cadastro FR-98388

Data do Parecer 09/11/2006

Grupo e Área Temática: L1 Genética Humana

Objetivos do Projeto

Descrever e analisar as informações sobre acesso, referência, recursos diagnósticos e dados clínicos disponíveis nos prontuários dos pacientes assistidos nos centros de referência do Rio de Janeiro.

Descrever e analisar informações disponíveis sobre a estrutura e o funcionamento dos serviços de assistência aos pacientes nos centros de referência do Rio de Janeiro. Descrever e analisar as informações dos profissionais que trabalham nos centros de referência sobre as dificuldades observadas no processo de diagnóstico das IDPS no Rio de Janeiro.

Investigar a existência, regularidade e sistematização dos registros de pacientes portadores de IDPS confirmada nos centros de referência do Rio de Janeiro.

Sumário do Projeto

O projeto de volta para o estudo do diagnóstico, tratamento e registro das IDPS, tomando como campo de atuação três centros de referências no estado do Rio de Janeiro. A preocupação maior é com a avaliação do que vem sendo realizado, no sentido de oferecer diagnóstico precoce e, em consequência, uma melhor qualidade de vida aos pacientes atendidos. Não ignorando as dimensões epidemiológicas do problema, o projeto possui grande relevância social e científica. Salienta-se que a metodologia proposta viabiliza o projeto e que os antecedentes teóricos fornecem bases sólidas para a análise. Aconselha-se, contudo, que a parte do referencial teórico destinada à etiologia genética das IDPS seja mais sistematicamente tratada. Há uma certa confusão no que tange a maioria delas serem monogênicas e o fato de se pode estar diante de padrões de herança complexa. Aconselha-se um melhor tratamento do assunto, mas essa recomendação não tem qualquer implicação ética. Trata-se somente de contribuição para a melhoria do trabalho apresentado. Acresça-se a necessidade de um maior cuidado na apresentação do documento (projeto), realizando uma revisão cuidadosa do material escrito e a obediência às normas de exposição de um trabalho científico.

Itens Metodológicos e Éticos	Situação
Título	Adequado
Autores	Adequados
Local de Origem na Instituição	Adequado
Projeto elaborado por patrocinador	Sim
Aprovação no país de origem	Não necessária
Local de Realização	Outro (claro no comentário)
Outras instituições envolvidas	Sim
Condições para realização	Não informada

Comentários sobre os itens de identificação

De um modo geral o projeto informa sobre todos os itens requeridos, inclusive, já trazendo a aquiescência das instituições envolvidas, na qualidade de campo, para que o pesquisador realize seu trabalho. A única requisição a ser feita, para dar cumprimento à Resolução 196, é que o pesquisador discorra sobre como pretende analisar os dados coletados.

Introdução	Adequada
------------	----------

APROVADO

Válido Até 28/02/2007

Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos
INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - IFF/FIOCRUZ

Telefone: 2552-8491 / 2554-1700 r. 1730


 Coordenador do Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos
 INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - IFF/FIOCRUZ

Página 1-1

Livros Grátis

(<http://www.livrosgratis.com.br>)

Milhares de Livros para Download:

[Baixar livros de Administração](#)

[Baixar livros de Agronomia](#)

[Baixar livros de Arquitetura](#)

[Baixar livros de Artes](#)

[Baixar livros de Astronomia](#)

[Baixar livros de Biologia Geral](#)

[Baixar livros de Ciência da Computação](#)

[Baixar livros de Ciência da Informação](#)

[Baixar livros de Ciência Política](#)

[Baixar livros de Ciências da Saúde](#)

[Baixar livros de Comunicação](#)

[Baixar livros do Conselho Nacional de Educação - CNE](#)

[Baixar livros de Defesa civil](#)

[Baixar livros de Direito](#)

[Baixar livros de Direitos humanos](#)

[Baixar livros de Economia](#)

[Baixar livros de Economia Doméstica](#)

[Baixar livros de Educação](#)

[Baixar livros de Educação - Trânsito](#)

[Baixar livros de Educação Física](#)

[Baixar livros de Engenharia Aeroespacial](#)

[Baixar livros de Farmácia](#)

[Baixar livros de Filosofia](#)

[Baixar livros de Física](#)

[Baixar livros de Geociências](#)

[Baixar livros de Geografia](#)

[Baixar livros de História](#)

[Baixar livros de Línguas](#)

[Baixar livros de Literatura](#)
[Baixar livros de Literatura de Cordel](#)
[Baixar livros de Literatura Infantil](#)
[Baixar livros de Matemática](#)
[Baixar livros de Medicina](#)
[Baixar livros de Medicina Veterinária](#)
[Baixar livros de Meio Ambiente](#)
[Baixar livros de Meteorologia](#)
[Baixar Monografias e TCC](#)
[Baixar livros Multidisciplinar](#)
[Baixar livros de Música](#)
[Baixar livros de Psicologia](#)
[Baixar livros de Química](#)
[Baixar livros de Saúde Coletiva](#)
[Baixar livros de Serviço Social](#)
[Baixar livros de Sociologia](#)
[Baixar livros de Teologia](#)
[Baixar livros de Trabalho](#)
[Baixar livros de Turismo](#)