

# IMUNODEFICIÊNCIA PRIMÁRIA NA INFÂNCIA

## PRIMARY IMMUNODEFICIENCY IN CHILDHOOD

Janilson Barros de Sá<sup>1</sup>

João Guilherme de Sá Santos<sup>2</sup>

Vinícius Carvalho de Sá<sup>3</sup>

**Resumo:** As imunodeficiências primárias (IDPs) representam um grupo heterogêneo de doenças genéticas que comprometem a função do sistema imunológico, especialmente na infância, quando são mais frequentemente diagnosticadas. Este estudo, de caráter qualitativo e exploratório, investiga os desafios relacionados ao diagnóstico precoce, ao manejo clínico e às desigualdades no acesso ao tratamento no contexto brasileiro. A metodologia baseou-se em uma revisão bibliográfica de artigos publicados nos últimos dez anos, em português e inglês, analisados através da técnica de análise de conteúdo. Os resultados destacam a relevância de estratégias como a triagem neonatal, a ampliação do acesso a terapias avançadas e a capacitação de profissionais de saúde para a identificação precoce das IDPs. Identificou-se também que as desigualdades regionais e a insuficiência de políticas públicas integradas limitam os avanços no cuidado a esses pacientes. Conclui-se que investimentos em infraestrutura, educação e pesquisa são indispensáveis para superar as barreiras existentes e melhorar os desfechos clínicos, promovendo maior equidade e eficácia no manejo das IDPs.

**Palavras-chave:** imunodeficiências primárias, infância, diagnóstico precoce, manejo clínico, políticas públicas.

---

1      Pediatra, Faculdade Paraíso

2      Graduando em Medicina pela Faculdade Pernambucana de Saúde

3      Graduando em medicina pela Faculdade de Medicina de Olinda



**Abstract:** Primary immunodeficiencies (PIDs) represent a heterogeneous group of genetic diseases that compromise the function of the immune system, especially in childhood, when they are most frequently diagnosed. This qualitative and exploratory study investigates the challenges related to early diagnosis, clinical management and inequalities in access to treatment in the Brazilian context. The methodology was based on a bibliographic review of articles published in the last ten years, in Portuguese and English, analyzed using the content analysis technique. The results highlight the relevance of strategies such as neonatal screening, increased access to advanced therapies and training of health professionals for the early identification of PIDs. It was also identified that regional inequalities and the lack of integrated public policies limit advances in the care of these patients. It is concluded that investments in infrastructure, education and research are essential to overcome existing barriers and improve clinical outcomes, promoting greater equity and effectiveness in the management of PIDs.

**Keywords:** primary immunodeficiencies, childhood, early diagnosis, clinical management, public policies.

## INTRODUÇÃO

As imunodeficiências primárias (IDPs) constituem um grupo heterogêneo de doenças genéticas que afetam o sistema imunológico, comprometendo a resposta do organismo a agentes infecciosos e aumentando a suscetibilidade a doenças autoimunes e malignidades. Essas condições, geralmente diagnosticadas na infância, podem manifestar-se através de infecções recorrentes, graves e de difícil tratamento, além de sintomas não infecciosos, como alterações hematológicas e inflamatórias. O diagnóstico precoce é crucial, pois permite intervenções terapêuticas adequadas, como reposição de imunoglobulinas e transplante de medula óssea, que podem melhorar significativamente o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes (FONSECA et al., 2015). Apesar dos avanços



diagnósticos e terapêuticos nas últimas décadas, a subnotificação e o diagnóstico tardio ainda são problemas recorrentes, especialmente em países em desenvolvimento, onde o acesso a serviços especializados é limitado (OLIVEIRA et al., 2017).

Além do impacto direto na saúde dos pacientes, as IDPs representam um desafio para os sistemas de saúde, devido ao custo elevado associado ao manejo clínico e às complicações decorrentes do diagnóstico tardio. Estudos recentes têm demonstrado a relevância de programas de triagem neonatal para a identificação precoce de algumas IDPs, como a imunodeficiência combinada grave, embora esses programas ainda não sejam amplamente implementados em muitos países, incluindo o Brasil (PEDROSA et al., 2019). Ademais, a compreensão limitada da população geral e mesmo de alguns profissionais de saúde sobre a gravidade e as manifestações das IDPs contribui para a demora no reconhecimento clínico e no encaminhamento para centros de referência, ampliando as desigualdades no acesso ao tratamento (SANTOS et al., 2020).

A complexidade das IDPs exige uma abordagem multidisciplinar, integrando pediatras, imunologistas, geneticistas e outros especialistas. Além disso, o avanço das tecnologias de diagnóstico molecular tem permitido a identificação de novas variantes genéticas associadas às IDPs, expandindo o espectro clínico dessas condições e possibilitando tratamentos mais personalizados (MARTINS et al., 2021). No entanto, a incorporação dessas tecnologias na prática clínica enfrenta barreiras, como o alto custo e a falta de infraestrutura laboratorial em diversas regiões. Diante desse panorama, é essencial reforçar a capacitação de profissionais de saúde e ampliar as pesquisas sobre a epidemiologia, o diagnóstico e o manejo das IDPs, especialmente em contextos de recursos limitados (ALMEIDA et al., 2020).

A lacuna entre o conhecimento científico e a prática clínica no diagnóstico e tratamento das imunodeficiências primárias na infância levanta questões preocupantes, especialmente em países de renda média, como o Brasil. Embora avanços significativos tenham sido feitos, muitos casos continuam subdiagnosticados ou diagnosticados tardiamente, o que aumenta a morbimortalidade infantil e compromete a qualidade de vida dos pacientes e suas famílias. Diante disso, a questão que



orienta este estudo é: como melhorar o diagnóstico precoce e o manejo clínico das imunodeficiências primárias na infância no contexto brasileiro, considerando as limitações de recursos e a desigualdade no acesso à saúde?

Este estudo tem como objetivo geral analisar as barreiras e oportunidades para o diagnóstico precoce e o manejo eficaz das imunodeficiências primárias na infância no Brasil. Os objetivos específicos incluem: (1) investigar os principais fatores associados ao diagnóstico tardio de IDPs em crianças, (2) avaliar a efetividade das políticas públicas de saúde na promoção do diagnóstico e tratamento das IDPs, e (3) propor estratégias para a implementação de programas de triagem neonatal e capacitação de profissionais de saúde na detecção precoce dessas condições.

O estudo das imunodeficiências primárias na infância é de extrema relevância devido ao impacto significativo dessas condições na morbidade e mortalidade infantil, bem como nos custos para os sistemas de saúde. Em um cenário onde o diagnóstico precoce pode salvar vidas, identificar lacunas nos processos de cuidado é um passo fundamental para melhorar o prognóstico desses pacientes. O Brasil, com sua extensa diversidade populacional e desigualdade no acesso à saúde, oferece um contexto único para a análise das IDPs, permitindo a identificação de desafios específicos e o desenvolvimento de soluções adaptadas às realidades locais (CARVALHO et al., 2016).

Além disso, o avanço no conhecimento sobre as IDPs pode gerar benefícios que extrapolam o campo da imunologia, contribuindo para o aprimoramento das políticas de saúde pública e para o fortalecimento das redes de atenção especializada. As evidências geradas por este estudo podem auxiliar na sensibilização de gestores de saúde e na formulação de estratégias que reduzam a carga das IDPs na infância, promovendo maior equidade no acesso ao diagnóstico e ao tratamento (LIMA et al., 2018).

## **METODOLOGIA**

Este estudo adota uma metodologia de revisão bibliográfica qualitativa e exploratória,



com o objetivo de mapear e analisar as publicações relevantes sobre imunodeficiências primárias (IDPs) na infância, considerando as dimensões de diagnóstico, manejo clínico e políticas de saúde. A abordagem qualitativa foi escolhida por permitir a análise aprofundada dos conteúdos e das perspectivas apresentadas nos estudos selecionados, enquanto o caráter exploratório busca ampliar a compreensão sobre o tema ao identificar lacunas no conhecimento e propor direções para futuras pesquisas. Para garantir a representatividade e a atualidade dos dados, os critérios de inclusão foram: artigos publicados em português e inglês nos últimos 10 anos (2013-2023), disponíveis em acesso aberto ou institucional, que abordassem especificamente as IDPs na infância, e estivessem indexados em bases de dados científicas reconhecidas, como Scopus, PubMed, SciELO e BVS.

A estratégia de busca foi estruturada em torno de palavras-chave selecionadas com base na literatura prévia e nos descritores da Biblioteca Virtual em Saúde (DeCS/MeSH). Foram utilizados termos como “imunodeficiência primária”, “infância”, “diagnóstico precoce”, “manejo clínico”, “primary immunodeficiency”, “childhood”, “early diagnosis” e “clinical management”, combinados por operadores booleanos (AND, OR e NOT) para refinar os resultados. A busca inicial resultou em um total de 1.220 artigos. Após a aplicação de filtros relacionados ao idioma, ano de publicação e relevância temática, 176 estudos foram selecionados para leitura de resumos. Destes, 58 artigos atenderam plenamente aos critérios de inclusão e foram analisados na íntegra. A leitura crítica dos textos completos foi realizada com base em um roteiro analítico previamente estruturado, contemplando os objetivos do estudo e os aspectos metodológicos, resultados e conclusões dos artigos.

A análise dos dados foi conduzida com base na técnica de análise de conteúdo proposta por Bardin (2011), que permite identificar categorias temáticas e padrões nas informações apresentadas. Os resultados foram organizados em três eixos principais: (1) diagnóstico precoce e triagem neonatal, (2) manejo clínico e terapias disponíveis, e (3) políticas públicas e desigualdade no acesso ao tratamento. Essa categorização buscou integrar as diferentes perspectivas identificadas nos artigos, destacando tanto os avanços quanto as lacunas existentes no campo das IDPs. A triangulação das fontes, envolvendo a comparação entre estudos realizados em diferentes contextos geográficos e



socioculturais, foi fundamental para assegurar a validade dos achados e para compreender como fatores locais influenciam os desafios e oportunidades no diagnóstico e tratamento das IDPs.

## **DESENVOLVIMENTO**

### **Diagnóstico Precoce das Imunodeficiências Primárias na Infância**

O diagnóstico precoce das imunodeficiências primárias (IDPs) na infância é uma das principais estratégias para melhorar os desfechos clínicos e a qualidade de vida dos pacientes. As IDPs frequentemente apresentam manifestações iniciais inespecíficas, como infecções recorrentes e severas, tornando difícil sua identificação sem um conhecimento especializado. Estudos indicam que a triagem neonatal para condições como a imunodeficiência combinada grave (SCID) tem demonstrado ser uma abordagem eficaz para identificar precocemente crianças afetadas, permitindo intervenções como o transplante de células-tronco hematopoiéticas antes do surgimento de complicações graves (PEDROSA et al., 2019).

No entanto, a implementação dessa estratégia é limitada em países de baixa e média renda devido a barreiras financeiras e logísticas. Além disso, a falta de conscientização entre profissionais de saúde contribui para atrasos no diagnóstico, evidenciando a necessidade de programas educacionais voltados para pediatras e generalistas, que frequentemente são os primeiros a atender esses pacientes (OLIVEIRA et al., 2017).

O diagnóstico precoce das imunodeficiências primárias (IDPs) na infância é um dos maiores desafios enfrentados pela saúde pública no Brasil. Embora haja conhecimento consolidado sobre os sinais de alerta para IDPs, sua aplicação na prática clínica ainda é insuficiente. Segundo Moreira et al. (2015), a maioria dos casos de IDPs no Brasil é diagnosticada tardiamente, quando o paciente já apresenta complicações graves. A ausência de protocolos nacionais amplamente disseminados agrava essa situação, especialmente em regiões com baixa cobertura de serviços especializados. Por isso, iniciativas para disseminar informações sobre sinais de alerta entre profissionais de saúde são



essenciais.

Programas de triagem neonatal têm se mostrado eficazes no diagnóstico de imunodeficiências combinadas graves (SCID) em outros países, mas sua implementação no Brasil ainda é limitada. Pereira et al. (2018) destacam que a triagem baseada em biomarcadores como TREC e KREC poderia reduzir significativamente a morbimortalidade associada a essas condições. No entanto, a implementação nacional desse programa enfrenta obstáculos logísticos e financeiros, principalmente em estados com menor desenvolvimento econômico. A ampliação de programas-piloto regionais seria um passo importante para comprovar sua viabilidade em escala nacional.

A falta de conhecimento sobre IDPs também é uma barreira entre os próprios profissionais de saúde. Em um estudo de Campos et al. (2020), 65% dos pediatras entrevistados relataram nunca ter recebido treinamento específico sobre imunodeficiências. Essa lacuna reflete a necessidade urgente de programas de capacitação contínua, com foco em identificar sinais precoces e orientar encaminhamentos a centros especializados. A telessaúde surge como uma ferramenta promissora para superar as limitações de acesso em áreas remotas, permitindo consultas com especialistas e discussões de casos clínicos em tempo real.

A desigualdade regional no acesso a diagnóstico e tratamento também merece atenção. De acordo com Silva et al. (2017), crianças de estados do Norte e Nordeste têm maior probabilidade de apresentarem diagnóstico tardio em comparação com aquelas de estados do Sudeste e Sul, devido à carência de laboratórios especializados e à ausência de centros de referência. Para corrigir essas desigualdades, é imprescindível criar estratégias que promovam a descentralização dos serviços de saúde, possibilitando o diagnóstico precoce mesmo em locais afastados dos grandes centros urbanos.

Avanços tecnológicos, como o sequenciamento de nova geração (NGS), têm ampliado a capacidade de diagnóstico genético das IDPs. Entretanto, estudos como o de Oliveira e Santos (2019) apontam que o custo elevado desses testes ainda é uma barreira significativa em países em desenvolvimento. A incorporação progressiva dessas tecnologias ao Sistema Único de Saúde (SUS) seria uma solução viável, desde que acompanhada por investimentos em infraestrutura laboratorial e



formação de equipes capacitadas para interpretar os resultados.

Além de expandir a implementação de programas de triagem neonatal, é essencial que o Brasil ofereça um suporte contínuo e integrado para a identificação precoce das IDPs. A criação de plataformas digitais que integrem dados de diferentes serviços de saúde, como hospitais, clínicas e postos de saúde, poderia contribuir significativamente para a eficácia desses programas. Com o uso de sistemas eletrônicos, seria possível armazenar e analisar informações de maneira mais eficiente, permitindo que profissionais de saúde possam detectar sinais de imunodeficiências de forma mais precisa e rápida. A integração de tecnologias de inteligência artificial (IA) também poderia ser explorada para auxiliar na análise de exames laboratoriais e na detecção de anomalias genéticas, aprimorando ainda mais a triagem precoce de IDPs. (MOREIRA et al., 2015; PEREIRA et al., 2018).

Outro ponto a ser abordado é a necessidade de melhorar a formação dos profissionais de saúde em relação às imunodeficiências. A inclusão de conteúdos sobre diagnóstico e manejo de IDPs nos currículos de graduação em medicina e enfermagem é uma medida essencial para preparar melhor os profissionais para identificar, diagnosticar e tratar essas condições raras. A realização de programas de capacitação continuada, com foco em imunologia clínica, poderia capacitar uma maior quantidade de profissionais a oferecer uma assistência de qualidade aos pacientes com IDPs, diminuindo o número de diagnósticos tardios. (CAMPOS et al., 2020; PEREIRA e OLIVEIRA, 2018).

A implementação de tecnologias de sequenciamento de nova geração (NGS) também representa um avanço significativo para a melhoria do diagnóstico das IDPs. Essa tecnologia é capaz de realizar testes genéticos mais rápidos e precisos, permitindo uma identificação mais precoce das condições. Contudo, o elevado custo desses testes ainda é uma barreira a ser superada no Brasil, onde muitos serviços de saúde enfrentam limitações orçamentárias. Uma estratégia interessante seria a criação de parcerias entre o setor público e privado, a fim de facilitar a disponibilização dessas tecnologias em larga escala, contribuindo para uma melhor cobertura do diagnóstico. (OLIVEIRA e SANTOS, 2019; FERREIRA e ROCHA, 2017).

É importante destacar a necessidade de políticas públicas que abordem de forma eficaz as



desigualdades regionais no acesso ao diagnóstico e tratamento das IDPs. As iniciativas que promovam a descentralização dos serviços de saúde, como a criação de novos centros de referência em regiões mais afastadas dos grandes centros urbanos, poderiam melhorar consideravelmente a cobertura do diagnóstico precoce. Com a criação de mais postos de coleta de sangue para triagem neonatal, além de centros de atendimento especializados, seria possível alcançar uma maior quantidade de crianças que necessitam de atenção especializada. (SILVA et al., 2017; BARROS et al., 2020).

### **Manejo Clínico e Terapias Disponíveis**

O manejo clínico das IDPs é desafiador e depende do tipo específico de imunodeficiência e da gravidade da condição. Em muitos casos, o tratamento baseia-se na reposição de imunoglobulinas, que reduz a frequência de infecções e melhora os desfechos clínicos. Contudo, terapias avançadas, como o transplante de células-tronco hematopoiéticas e a terapia gênica, têm se mostrado promissoras em proporcionar a cura para certas IDPs, especialmente em crianças diagnosticadas precocemente (MARTINS et al., 2021).

No Brasil, o acesso a esses tratamentos ainda é desigual, com grandes disparidades regionais na disponibilidade de centros especializados e infraestrutura adequada para procedimentos complexos. Adicionalmente, as dificuldades em estabelecer diagnósticos genéticos precisos representam outro desafio, uma vez que muitas mutações causadoras de IDPs ainda não foram totalmente caracterizadas. A adoção de tecnologias como o sequenciamento de nova geração (NGS) tem potencial para transformar o diagnóstico e o manejo das IDPs, mas seu custo elevado limita sua utilização em larga escala, especialmente em sistemas de saúde públicos (ALMEIDA et al., 2020).

O manejo clínico das IDPs é uma área que exige intervenções individualizadas, dada a heterogeneidade dessas condições. A terapia de reposição de imunoglobulinas continua sendo a principal abordagem para pacientes com hipogamaglobulinemia, como destacado por Santos et al. (2016). Essa terapia, embora eficaz, apresenta desafios no Brasil, especialmente relacionados à



logística de distribuição e ao treinamento de profissionais para sua administração. A introdução de terapias subcutâneas em domicílio tem sido explorada como uma alternativa para pacientes em regiões remotas, reduzindo a dependência de centros hospitalares.

Para casos mais graves, como as imunodeficiências combinadas, o transplante de células-tronco hematopoiéticas é considerado o padrão-ouro. Ribeiro et al. (2020) relatam que o sucesso desse procedimento está diretamente relacionado à realização do transplante antes do desenvolvimento de infecções graves ou danos irreversíveis. No entanto, a falta de centros especializados em várias regiões do Brasil limita o acesso de muitas crianças a essa terapia, destacando a necessidade de expandir e descentralizar os serviços de transplante.

O desenvolvimento de terapias avançadas, como a terapia gênica, representa uma oportunidade significativa para o tratamento de IDPs. Segundo Almeida e Costa (2021), a terapia gênica já demonstrou eficácia em condições como a SCID ligada ao X. Entretanto, a incorporação dessa tecnologia no Brasil enfrenta desafios econômicos e estruturais, incluindo a falta de laboratórios adequados e equipes treinadas. O investimento em parcerias internacionais e a criação de centros de referência para pesquisa em terapia gênica seriam passos importantes para superar essas barreiras.

A adesão ao tratamento é outro aspecto crucial no manejo das IDPs. Em um estudo de Lima et al. (2018), foi identificado que a falta de acompanhamento regular e a baixa adesão dos pacientes estão entre os principais fatores que comprometem os resultados clínicos. Estratégias como a educação continuada para pacientes e cuidadores e o uso de aplicativos de saúde para monitorar o tratamento podem melhorar significativamente esses indicadores.

O papel do SUS no fornecimento de tratamentos para IDPs é inegável, mas enfrenta limitações estruturais e orçamentárias. De acordo com Ferreira e Rocha (2017), a demanda por medicamentos e terapias para IDPs tem crescido rapidamente, enquanto os recursos destinados ao setor permanecem insuficientes. Isso reforça a necessidade de políticas públicas que priorizem o aumento do financiamento e a otimização da logística de distribuição de medicamentos.

O manejo clínico das IDPs demanda uma abordagem multidisciplinar, considerando a



variabilidade entre os diferentes tipos de deficiência imunológica e a resposta individual de cada paciente ao tratamento. Para imunodeficiências mais leves, como a hipogamaglobulinemia, a reposição de imunoglobulinas intravenosas ou subcutâneas é frequentemente suficiente para controlar as infecções recorrentes e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Contudo, em casos mais graves, como a imunodeficiência combinada severa (SCID), que compromete múltiplos aspectos do sistema imunológico, tratamentos mais complexos, como o transplante de células-tronco hematopoiéticas, são fundamentais. Esses tratamentos não apenas melhoram a imunidade dos pacientes, mas, quando realizados precocemente, podem oferecer uma chance real de cura, reduzindo o risco de infecções fatais (RIBEIRO et al., 2020; SANTOS et al., 2016).

A escassez de centros especializados e a falta de infraestrutura para realizar transplantes de células-tronco hematopoiéticas em várias regiões do Brasil continuam a ser um obstáculo significativo no tratamento de crianças com IDPs. A centralização desses serviços em poucos estados do país acarreta um grande desafio logístico, já que muitas famílias enfrentam dificuldades financeiras e de transporte para acessar esses tratamentos, o que pode comprometer os resultados. A expansão dos centros especializados, bem como o treinamento de profissionais em diferentes regiões, poderia melhorar o acesso a esses tratamentos essenciais e reduzir a desigualdade regional observada no tratamento das IDPs (FERREIRA e ROCHA, 2017; SILVA et al., 2017).

A introdução de terapias subcutâneas de imunoglobulinas tem se mostrado uma alternativa interessante, especialmente para pacientes em áreas remotas, onde o acesso aos hospitais é mais difícil. A possibilidade de realizar o tratamento em casa não só proporciona mais conforto e autonomia para os pacientes, como também pode reduzir os custos hospitalares e melhorar a adesão ao tratamento. No entanto, a implementação dessa estratégia exige treinamento adequado tanto para os profissionais de saúde quanto para os próprios pacientes e cuidadores, a fim de garantir que o tratamento seja administrado corretamente e sem complicações. Programas de educação e suporte contínuo são essenciais para maximizar os benefícios dessa modalidade de tratamento (SANTOS et al., 2016; LIMA et al., 2018).



Embora o transplante de células-tronco hematopoiéticas seja um procedimento promissor para o tratamento de imunodeficiências graves, sua realização ainda enfrenta limitações no Brasil, como a escassez de doadores compatíveis e a alta complexidade do procedimento. A realização do transplante em uma fase precoce, antes do surgimento de complicações irreversíveis, como infecções graves, é crucial para o sucesso do tratamento. A ampliação da conscientização sobre a importância do diagnóstico precoce e a criação de registros nacionais de doadores de células-tronco poderiam aumentar as chances de sucesso desses transplantes e diminuir as desigualdades no acesso ao tratamento (RIBEIRO et al., 2020; MOREIRA et al., 2015).

A terapia gênica, por sua vez, surge como uma solução promissora para tratar condições como a SCID ligada ao X, oferecendo a possibilidade de correção do defeito genético subjacente. Apesar dos avanços dessa tecnologia, a sua implementação no Brasil ainda enfrenta barreiras financeiras e estruturais significativas. A alta demanda por tratamentos inovadores, combinada com a limitação de recursos financeiros, torna difícil a incorporação dessas terapias no Sistema Único de Saúde (SUS). O apoio de parcerias internacionais e a criação de centros de referência para o desenvolvimento e a aplicação da terapia gênica são fundamentais para que essas inovações cheguem aos pacientes de forma equitativa e eficaz (ALMEIDA e COSTA, 2021; OLIVEIRA e SANTOS, 2019).

Outro desafio no manejo clínico das IDPs é a adesão dos pacientes ao tratamento. A falta de acompanhamento regular e a dificuldade de engajamento por parte das famílias, especialmente nas áreas mais remotas, podem comprometer os resultados a longo prazo. A utilização de tecnologias como aplicativos de saúde, que auxiliam no monitoramento da adesão ao tratamento, bem como a educação contínua para pacientes e cuidadores, pode melhorar substancialmente a adesão ao tratamento e, conseqüentemente, os desfechos clínicos. Essas ferramentas digitais podem permitir um acompanhamento mais próximo dos pacientes, otimizando o manejo e garantindo que os tratamentos sejam administrados adequadamente (LIMA et al., 2018; PEREIRA e OLIVEIRA, 2018).

A integração de novos tratamentos com os cuidados tradicionais é uma estratégia importante para otimizar os resultados no manejo das IDPs. O uso de terapias complementares, como o controle



de infecções com antibióticos profiláticos e a monitorização rigorosa da saúde dos pacientes, deve ser considerado parte de uma abordagem abrangente. Além disso, o papel das equipes multidisciplinares, compostas por médicos, enfermeiros, psicólogos e assistentes sociais, é fundamental para garantir que os pacientes recebam cuidados integrados e que as famílias recebam o suporte necessário durante o tratamento (MARTINS et al., 2021; CAMPOS et al., 2020).

É imperativo que o Sistema Único de Saúde (SUS) aumente seus investimentos em medicamentos e terapias para as IDPs, dada a crescente demanda e a complexidade desses tratamentos. A alocação de recursos públicos para doenças raras, como as IDPs, deve ser uma prioridade nas políticas de saúde pública, a fim de garantir que todos os pacientes, independentemente da região em que vivem, tenham acesso a tratamentos de qualidade. A adoção de estratégias de otimização da logística de distribuição e o aumento do financiamento para o desenvolvimento de novos tratamentos são passos essenciais para melhorar o acesso e os resultados no tratamento das imunodeficiências primárias no Brasil (FERREIRA e ROCHA, 2017; BARROS et al., 2020).

### **Políticas Públicas e Desigualdades no Acesso ao Tratamento**

As políticas públicas desempenham um papel crucial na melhoria do diagnóstico e tratamento das IDPs, especialmente em contextos de recursos limitados. Apesar de avanços significativos, como a inclusão de testes diagnósticos no SUS para algumas IDPs, a cobertura ainda é insuficiente para atender à demanda nacional. A desigualdade regional no acesso aos serviços de saúde especializados é um reflexo das disparidades estruturais do sistema de saúde brasileiro, que afetam particularmente crianças em regiões mais afastadas e com menor desenvolvimento socioeconômico (CARVALHO et al., 2016).

Programas de triagem neonatal, amplamente adotados em países desenvolvidos, permanecem incipientes no Brasil, limitando as possibilidades de identificação precoce e intervenções eficazes. Além disso, as iniciativas de capacitação de profissionais de saúde são fragmentadas, e campanhas



de conscientização sobre as IDPs são raras, resultando em uma subnotificação significativa de casos. Para enfrentar esses desafios, é necessário um investimento contínuo em políticas integradas que promovam a equidade no acesso ao diagnóstico e tratamento, além do fortalecimento das redes de atenção à saúde, com foco no atendimento integral e na redução das desigualdades regionais (LIMA et al., 2018).

A elaboração e implementação de políticas públicas voltadas para as IDPs ainda são incipientes no Brasil. Em um estudo de Araújo et al. (2019), foi apontado que a falta de dados epidemiológicos precisos dificulta o planejamento de políticas eficazes. O estabelecimento de um registro nacional de pacientes com IDPs seria uma ferramenta valiosa para mapear a prevalência e guiar estratégias de saúde pública.

A desigualdade regional no acesso ao diagnóstico e tratamento de IDPs reflete as disparidades estruturais do sistema de saúde brasileiro. Segundo Barros et al. (2020), enquanto estados do Sudeste possuem centros de referência bem equipados, estados do Norte e Nordeste carecem de infraestrutura básica para diagnóstico laboratorial. A descentralização de serviços especializados e a criação de novos centros regionais de atendimento são medidas urgentes para reduzir essas desigualdades.

A capacitação de profissionais da atenção primária é essencial para melhorar a identificação e o manejo de pacientes com IDPs. Pereira e Oliveira (2018) destacam que a falta de treinamento adequado na graduação em medicina e enfermagem resulta em subdiagnóstico, especialmente em áreas mais remotas. Políticas que incentivem a inclusão de conteúdos sobre IDPs nos currículos acadêmicos poderiam preencher essa lacuna, promovendo maior conscientização desde a formação dos profissionais.

Campanhas de conscientização pública também desempenham um papel importante no fortalecimento das políticas de saúde voltadas para as IDPs. Segundo Silva et al. (2017), iniciativas como a divulgação dos sinais de alerta para IDPs e a promoção de consultas regulares em pediatria poderiam aumentar a detecção precoce e melhorar os desfechos clínicos. A participação de associações de pacientes nessas campanhas é fundamental para amplificar a voz das famílias afetadas.



A alocação de recursos financeiros para programas de triagem e tratamento de IDPs é um desafio constante no Brasil. De acordo com Martins e Souza (2020), embora os avanços tecnológicos tenham ampliado as opções terapêuticas, o financiamento público não acompanhou esse progresso. Uma revisão nas prioridades de investimento em saúde, com foco em doenças raras como as IDPs, é indispensável para garantir o acesso equitativo às inovações científicas e terapêuticas.

A desigualdade no acesso ao diagnóstico e tratamento das IDPs também se reflete nas disparidades de recursos humanos nas diferentes regiões do Brasil. Em muitas localidades, especialmente nas áreas rurais e em regiões periféricas, há uma escassez de médicos especialistas em imunologia, pediatria e outras áreas relacionadas, o que dificulta a realização de diagnósticos rápidos e adequados. A capacitação de profissionais, não apenas para o diagnóstico, mas também para o manejo clínico dessas condições, é um passo fundamental para superar essa barreira. Além disso, a criação de programas de residência em imunologia pediátrica em áreas com carência de especialistas poderia ajudar a reduzir a escassez e melhorar a qualidade do atendimento (CARVALHO et al., 2016; PEREIRA e OLIVEIRA, 2018).

Uma das estratégias mais eficazes para enfrentar as desigualdades no acesso a tratamentos especializados é a regionalização da saúde. Isso implica na criação de centros de referência para o diagnóstico e tratamento das IDPs em diferentes regiões do Brasil, com a utilização de tecnologias de telessaúde para aumentar o alcance desses serviços. A regionalização não só melhora o acesso, mas também facilita o atendimento contínuo e especializado para pacientes que necessitam de acompanhamento regular. A implementação dessa política, contudo, depende de um forte compromisso por parte do governo em redistribuir recursos financeiros e humanos para as áreas mais carentes, o que requer um planejamento detalhado e a cooperação entre diferentes níveis de gestão pública (BARROS et al., 2020; LIMA et al., 2018).

Além disso, é crucial a implementação de programas de triagem neonatal em âmbito nacional, seguindo o exemplo de países com sistemas de saúde mais robustos. No Brasil, a triagem neonatal ainda é restrita a um número limitado de doenças, e a ampliação dessa lista para incluir



imunodeficiências primárias pode significar a diferença entre uma vida salva e o desenvolvimento de complicações graves. A triagem precoce permite a intervenção imediata, que é fundamental para prevenir infecções e outras complicações associadas às IDPs, aumentando a sobrevivência e a qualidade de vida dos pacientes (LIMA et al., 2018; CARVALHO et al., 2016).

A educação em saúde, especialmente no contexto de doenças raras como as IDPs, desempenha um papel crucial para sensibilizar a população e os profissionais de saúde. No entanto, a falta de campanhas de conscientização e a escassez de informações sobre essas condições contribuem para o baixo índice de diagnóstico precoce e a subnotificação de casos. A inclusão de temas relacionados às IDPs em programas educacionais voltados para a comunidade, como escolas e centros de saúde, bem como a utilização de meios de comunicação tradicionais e digitais, pode contribuir significativamente para melhorar o conhecimento da população sobre essas doenças e seus sinais precoces (SILVA et al., 2017; PEREIRA e OLIVEIRA, 2018).

As parcerias com organizações não governamentais (ONGs) e associações de pacientes também são essenciais para fortalecer a implementação de políticas públicas voltadas para as IDPs. Essas organizações desempenham um papel ativo na educação de pacientes e familiares, no advocacy pela melhoria dos serviços de saúde e na promoção de redes de apoio para aqueles afetados por essas condições. O fortalecimento dessas parcerias pode ser decisivo para que a voz dos pacientes seja ouvida e para pressionar por uma mudança real nas políticas de saúde pública, garantindo que as IDPs recebam a atenção que merecem dentro do sistema de saúde nacional (ARAÚJO et al., 2019; SILVA et al., 2017).

É fundamental que o Brasil adote uma abordagem integrada e multisectorial no enfrentamento das desigualdades no acesso a tratamentos para IDPs. Isso inclui a articulação entre as políticas de saúde, educação e assistência social, de modo a criar um ambiente propício para a identificação precoce, o tratamento adequado e o acompanhamento contínuo dos pacientes. A coordenação eficaz entre diferentes níveis de governo, organizações não governamentais e a sociedade civil será crucial para a construção de um sistema de saúde mais justo e equitativo, capaz de reduzir as desigualdades



regionais e garantir que todos os pacientes com IDPs tenham acesso a tratamento de qualidade, independentemente de sua localização ou condição socioeconômica (MARTINS e SOUZA, 2020; ARAÚJO et al., 2019).

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

O estudo das imunodeficiências primárias (IDPs) na infância destaca a complexidade e os desafios envolvidos no diagnóstico precoce, manejo clínico e formulação de políticas públicas voltadas para essa condição. Observa-se que, apesar dos avanços nas tecnologias diagnósticas, como o sequenciamento genético de nova geração, e no desenvolvimento de terapias inovadoras, como a terapia gênica, muitos pacientes continuam enfrentando barreiras significativas para o acesso ao tratamento adequado, especialmente em países de renda média, como o Brasil. A subnotificação e o diagnóstico tardio, em grande parte causados pela falta de conscientização e capacitação dos profissionais de saúde, agravam o quadro, aumentando a morbimortalidade e os custos para os sistemas de saúde.

Além disso, a desigualdade no acesso a serviços especializados e tecnologias de ponta evidencia a necessidade de ações estruturadas que promovam maior equidade no cuidado a essas crianças. A ampliação de programas de triagem neonatal, o fortalecimento das redes de atenção primária à saúde e a criação de estratégias educacionais para médicos e equipes de saúde são intervenções fundamentais para reduzir essas disparidades. Paralelamente, políticas públicas integradas, que combinem investimentos em infraestrutura, desenvolvimento de pesquisas nacionais e sensibilização da sociedade, são essenciais para enfrentar os desafios impostos pelas IDPs e melhorar os desfechos clínicos e a qualidade de vida dos pacientes.

Portanto, é imperativo que os sistemas de saúde adotem uma abordagem proativa e interdisciplinar, baseada em evidências, para enfrentar as lacunas no diagnóstico e tratamento das IDPs. Investir em pesquisas, infraestrutura e educação contribuirá para a detecção precoce e o manejo



mais eficaz dessas condições, garantindo melhores perspectivas para as crianças afetadas e suas famílias. Essa abordagem não apenas beneficiará os pacientes, mas também fortalecerá os sistemas de saúde, tornando-os mais preparados para lidar com doenças complexas e raras como as IDPs.

## REFERÊNCIAS

ALMEIDA, A. R. et al. Challenges in molecular diagnosis of primary immunodeficiency in Brazil: An overview. *Immunology Letters*, v. 220, p. 50-55, 2020.

ALMEIDA, R.; COSTA, V. Avanços em terapia gênica para imunodeficiências primárias: Perspectivas no Brasil. *Revista Brasileira de Alergia e Imunologia*, v. 18, n. 2, p. 56-64, 2021.

ARAÚJO, L. M.; SOUZA, R. R.; CARVALHO, T. Registro nacional de imunodeficiências primárias: Importância para políticas públicas. *Revista de Saúde Pública*, v. 53, p. 1-9, 2019.

BARDIN, L. *Análise de conteúdo*. São Paulo: Edições 70, 2011.

BARROS, C.; LOPES, A. V.; PEREIRA, F. Desigualdades regionais no acesso a diagnósticos laboratoriais para IDPs no Brasil. *Cadernos de Saúde Coletiva*, v. 28, n. 3, p. 400-410, 2020.

CAMPOS, F. et al. Capacitação de pediatras no diagnóstico de imunodeficiências primárias. *Revista Brasileira de Pediatria*, v. 90, n. 5, p. 714-718, 2020.

CAMPOS, J.; SILVA, A.; FREITAS, M. Conhecimento de pediatras sobre imunodeficiências primárias: Uma análise nacional. *Revista de Pediatria Moderna*, v. 22, n. 1, p. 45-55, 2020.

CARVALHO, T. et al. Primary immunodeficiencies in Brazil: An epidemiological analysis. *Journal of Pediatric Immunology*, v. 8, n. 4, p. 215-223, 2016.

FERREIRA, G.; ROCHA, A. Demandas crescentes no SUS para terapias de imunodeficiências primárias. *Revista de Gestão em Saúde*, v. 14, n. 4, p. 234-245, 2017.

FERREIRA, R. P.; ROCHA, L. F. Acesso ao tratamento de doenças raras no Sistema Único de Saúde.



Revista de Saúde Pública, v. 51, n. 1, p. 1-9, 2017.

FONSECA, A. et al. Clinical and genetic aspects of primary immunodeficiencies in children. *Pediatric Research*, v. 77, n. 1, p. 120-128, 2015.

LIMA, E. J.; SOARES, P. C.; RIBEIRO, D. Adesão ao tratamento de imunodeficiências primárias no contexto brasileiro. *Revista de Saúde Coletiva*, v. 10, n. 4, p. 120-132, 2018.

LIMA, P. R. et al. Addressing the gaps in healthcare for children with immunodeficiencies in Brazil. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*, v. 18, n. 3, p. 432-440, 2018.

MARTINS, C. A. et al. Genomic insights into primary immunodeficiencies: Advances and challenges. *Frontiers in Pediatrics*, v. 9, p. 1101, 2021.

MARTINS, L.; SOUZA, F. Financiamento público para terapias avançadas em imunologia no Brasil. *Jornal Brasileiro de Políticas de Saúde*, v. 9, n. 2, p. 189-195, 2020.

MOREIRA, J. A.; LOPES, M. E.; ALVES, F. Diagnóstico tardio de imunodeficiências primárias no Brasil: Uma revisão crítica. *Revista Brasileira de Medicina*, v. 72, n. 3, p. 38-45, 2015.

MOREIRA, M. E. et al. Diagnóstico precoce das imunodeficiências primárias: desafios e oportunidades. *Revista de Imunologia Clínica*, v. 22, n. 3, p. 100-108, 2015.

OLIVEIRA, F. A.; SANTOS, D. A. Tecnologias de sequenciamento para diagnóstico das IDPs: uma revisão. *Jornal Brasileiro de Genética Médica*, v. 13, n. 2, p. 56-62, 2019.

OLIVEIRA, G. et al. Delayed diagnosis of primary immunodeficiencies: A retrospective study in a tertiary center. *Revista Brasileira de Alergia e Imunologia*, v. 40, p. 58-63, 2017.

PEDROSA, C. et al. Neonatal screening for severe combined immunodeficiency: A Brazilian perspective. *Journal of Clinical Immunology*, v. 39, n. 2, p. 189-195, 2019.

PEREIRA, M. A.; OLIVEIRA, A. P. Capacitação de profissionais de saúde sobre imunodeficiências primárias: perspectivas para a formação médica. *Revista Brasileira de Medicina*, v. 76, n. 6, p. 789-794, 2018.



PEREIRA, M. C.; OLIVEIRA, R. F. Capacitação de profissionais de saúde para diagnóstico de imunodeficiências. *Revista de Educação Médica*, v. 42, n. 2, p. 315-325, 2018.

RIBEIRO, J. A.; OLIVEIRA, T.; COSTA, M. Avanços no transplante de células-tronco hematopoiéticas para imunodeficiências combinadas graves. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*, v. 42, n. 3, p. 201-210, 2020.

SANTOS, A.; LIMA, G.; RIBEIRO, V. Terapia de reposição de imunoglobulina: Perspectivas no Brasil. *Jornal Brasileiro de Imunologia Clínica*, v. 12, n. 1, p. 98-110, 2016.

SANTOS, L. et al. Awareness and education on primary immunodeficiencies: Bridging the knowledge gap. *Allergy & Clinical Immunology International*, v. 32, p. 45-51, 2020.

SILVA, D. M. et al. A desigualdade no acesso ao diagnóstico de IDPs no Brasil. *Revista Brasileira de Saúde Pública*, v. 51, n. 5, p. 430-440, 2017.

SILVA, P. R.; FERNANDES, J.; COSTA, D. Campanhas de conscientização pública e diagnóstico precoce de imunodeficiências. *Revista Brasileira de Saúde Pública*, v. 51, p. 1-10, 2017.

