

Contribuições da Consulta Pública - Formulário Experiência ou Opinião - Procedimento dosagem porfobilinogênio urinário confirmação diagnóstica ou prognóstico de porfirias hep... - Conitec

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
04/01/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, Familiar com problemas de porfiria, já tendo outros membros da família falecida com essa doença, da qual foi difícil a identificação, houve a identificação após de vários membros da família falecer 2ª - Não 3ª - Não
07/01/2024	Paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, O exame de quantitativo de porfobilinogênio urinário é indispensável para diagnóstico de crises de porfiria e confirmação da doença. 2ª - Sim, como paciente, Qual: Com o exame de urina 24h PBG, Positivo e facilidades: O médico conseguiu fechar o diagnóstico do meu problema de saúde e me orientar corretamente, Negativo e dificuldades: A única dificuldade desse exame é a falta de conhecimento tanto do médico quanto do corpo clínico (técnicos em enfermagem, enfermeiros, etc) 3ª - Sim, como paciente, Qual: Só quantitativo para ALA e qualitativo para PBG, Positivo: O qualitativo positivo ajudou o médico a ver que realmente tinha algo errado e o ALA ajudou no processo de crise, Negativo: Os pontos negativos ainda são a falta de informação, e o qualitativo do PBG não ajuda muito na detecção de crises e doença.
12/01/2024	Paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, Fiquei 1 ano e 9 meses internado até ter o diagnóstico de porfiria e o diagnóstico foi realizado pelo meu hematologista através da minha urina, fiquei com várias sequelas devido ao diagnóstico tardio e se o diagnóstico tivesse sido mais rápido isso não teria acontecido. Por isso, creio que é de suma importância que o exame deve ser incorporado ao SUS 2ª - Sim, como paciente, Qual: dosagem de porfobilinogênio urinário para verificar se estou em crise de porfiria, Positivo e facilidades: se tivesse realizado o exame antes teria melhor qualidade de vida, Negativo e dificuldades: nenhum resultado negativo, se a realização do exame tivesse ocorrido antes teria mais qualidade de vida 3ª - Sim, como paciente, Qual: A liberação do medicamento HEMINA para pacientes é de suma importância, com ele a força e os movimentos melhoram., Positivo: o diagnóstico da porfiria e a verificação se estou em crise, Negativo: nenhum resultado negativo
12/01/2024	Paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, Acredito que toda população tem direito a diagnóstico, de qualquer doença. Já é uma doença muito cruel, muito dolorosa, grave, que deixa sequelas cronicamente e de difícil diagnóstico, as vezes são anos para ter diagnóstico. Portanto, sem acesso a dosagem de ALA e PBG fica mais difícil, até porque é uma doença com risco de vida ao paciente. Por estes motivos acredito que a dosagem quantitativa é muito importante e deveria ser de alcance à população em geral. 2ª - Sim, como paciente, Qual: Hematina, Givilaari, dosagem quantitativa de PBG e ALA., Positivo e facilidades: "Entrei com um pedido ao Ministério da Saúde para obter o medicamento Givilaari (givosiran), ainda não ""ganhei a ação"", mas o Ministério da Saúde já me deu 7 doses desta medicação de alto custo, por meio de liminar. Sou muito grata ao Governo Brasileiro, que em menos de 1 ano me concedeu a possibilidade de não ter crises graves com a medicação.", Negativo e dificuldades: não tive dificuldades até o presente momento. 3ª - Sim, como paciente, Qual: Hematina e Givilaari, Positivo: A Hematina me tirou de uma crise grave que tive no final de 2022. Eu nasci de novo. O Givilaari tem permitido que eu me mantenha sem chegar a um quadro grave no momento de crises que tive após o uso da Medicação., Negativo: sem resultados negativos

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
12/01/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, A elevação substancial do PBG tem um grau particularmente alto de especificidade e sensibilidade para o diagnóstico de PHA, com uma elevação muito acima do normal, não ocorrendo em qualquer outra condição médica. É simples de baixo custo., 2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: PBG, Positivo e facilidades: Fácil e de baixo custo., Negativo e dificuldades: Não há resultado negativo e nem dificuldades desde que que realizado corretamente. 3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Hematina, Positivo: A hemina humana é utilizada para corrigir a deficiência de heme no fígado e reprimir a produção de precursores de porfirina, durante uma crise de porfiria aguda. Também é recomendado o uso profilático para prevenir crises, quando estas ocorrem periodicamente., Negativo: Não há resultados negativos.
14/01/2024	Paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, Esse exame é de extrema importância para ser detectado logo a doença , pois as crises fortes geram muito sofrimento para seus portadores e seus familiares ,é uma doença rara mas existe e se não descoberta logo pode custar a vida do paciente ! 2ª - Sim, como paciente, Qual: Através do exame descobri a doença , Positivo e facilidades: Ciência da doença que necessita de muitos cuidados para o corpo não entrar em crise novamente, Negativo e dificuldades: Não vejo resultados negativos 3ª - Sim, como paciente, Qual: A descoberta logo no início salva vidas, Positivo: A descoberta da doença no início salva vidas, Negativo: Não vejo resultados negativos
15/01/2024	Paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, Doença que traz grande sofrimento aos pacientes , , podendo agravar e até levar a morte quando não é feito o diagnóstico 2ª - Não 3ª - Não
15/01/2024	Paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, Esse é o procedimento básico de investigação da doença 2ª - Sim, como paciente, Qual: Já tive que dosar diversas vezes e sempre arcando com todos os custos., Positivo e facilidades: Estou viva!, Negativo e dificuldades: Sem essa dosagem é difícil iniciar o tratamento pois não se tem diagnóstico da doença 3ª - Sim, como paciente, Qual: Uso do Hematin para sair da Crise de Porfiria Intermitente Aguda, Positivo: Estou viva!, Negativo: Com um SUS tão bonito no papel na prática a experiência negativa é ter que arcar com tantos custos em saúde nesse país
16/01/2024	Paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, É uma doença horrível de conviver, deveria ser facilitado o diagnóstico para que o paciente tenha uma qualidade melhor de vida 2ª - Sim, como paciente, Qual: Fiz o exame de urina 24 horas para verificar presença de porfobilinogênio na urina, Positivo e facilidades: Como já tive casos na família, facilitou o diagnóstico precoce antes de as crises começarem a afetar meu fígado , Negativo e dificuldades: A falta de especialistas só dignificar s doença 3ª - Sim, como paciente, Qual: Teste genérico para confirmação, Positivo: Ajuda a saber qual o tipo de porfiria eu tenho, Negativo: Demora no resultado enquanto a doença progride
16/01/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, OS PACIENTES COM DOENÇAS RARAS, MUITAS VEZES NÃO TEM ACESSO AOS TESTES NECESSÁRIOS PARA REALIZAÇÃO DO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO CORRETO DA DOENÇA. INCLUIR TESTES GRATUITOS PELA REDE PÚBLICA É DE FUNDAMENTAL IMPORTÂNCIA PARA ESSES PACIENTES. 2ª - Não 3ª - Não

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
16/01/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, não 2ª - Não 3ª - Não
16/01/2024	Paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, , Porfirias agudas, 1.1. Diagnóstico do ataque agudo, Informações básicas, Ataques neuroviscerais agudos são acompanhados por aumento da excreção urinária, de porfobilinogênio (PBG) e, geralmente em menor grau, de, ácido 5-aminolevulínico (ALA), exceto na condição extremamente rara, Porfíria por, Deficiência de ALA Desidrase (ADP), onde a excreção de PBG é normal ., O exame da urina para detectar excesso de PBG é, portanto, a investigação essencial em, pacientes com suspeita de ataque de porfíria aguda., A medição da porfirina urinária por si só não é útil e pode ser enganosa. Nas porfirias, agudas, as concentrações são geralmente aumentadas, principalmente ou em parte, devido à polimerização in vitro do PBG em uroporfirina. Contudo, aumentos,, principalmente de coproporfirina, também ocorrem em inúmeras outras condições, tais, como doença hepatobiliar, abuso de álcool, infecções e outras doenças comuns., Na intoxicação por chumbo e ADP, a coproporfirina III e o ALA urinários, mas geralmente, não o PBG, estão aumentados., Coleta e estabilidade de amostras, O PBG urinário é mais bem analisado em uma amostra fresca e aleatória (10-20 mL), coletada sem qualquer conservante, mas protegida da luz. O PBG deve sempre ser, relatado por mmol de creatinina., As colheitas de 24 horas são complicadas, podem atrasar o diagnóstico e aumentar o, risco de perdas, em particular de PBG, durante o período de colheita, e não devem ser, utilizadas., Os dados indicam que o PBG é estável na urina no escuro a 4°C durante até 48 horas e, durante pelo menos um mês a -20°C., Procedimentos analíticos, O método preferido para medição de PBG na urina é a quantificação do produto vermelho, formado pela sua reação com 4-dimetilaminobenzaldeído em ácido (reagente de Ehrlich), após remoção de urobilinogênio e outras substâncias interferentes por cromatografia de, troca aniônica. 2ª - Sim, como paciente, Qual: Teste quantitativo e porfibilogenico, Positivo e facilidades: Através deste exame pude ser atendida da forma correta, pois estava a um passo de não sobreviver por falta de conhecimentos médicos , Negativo e dificuldades: Não houve resultado negativo, o exame foi certo e com um passo simples pude ser atendida e tratada corretamente 3ª - Sim, como paciente, Qual: Cirurgia exploratória, colostomia, retirada de vesícula referente a agravamento da doença por erro de diagnóstico , Positivo: Após o exame fui medicada com a medicação apropriada para a doença, e já na primeira dose voltei do coma após 45 dias , Então acredito que com a incorporação no sus outras pessoas poderão ter essa mesma oportunidade e uma nova chance de vida , Negativo: Não houve resultados negativos
17/01/2024	Profissional de saúde	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, MEU MARIDO TEM PORFIRIA E FOI O EXAME DE DIAGNÓSTICO 2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: dosagem de porfobilinogênio urinário é o teste para diagnóstico de porfíria, Positivo e facilidades: confirmação do diagnóstico, Negativo e dificuldades: nenhum efeito negativo 3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: não se aplica-, Positivo: não se aplica, Negativo: não se aplica

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
17/01/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, É impreterível que referido exame seja incorporado em virtude de ter tido pessoalmente uma experiência em relação a está necessidade, pois desde a ocasião em que minha esposa estava internada em CTI e precisava saber a quantidade de porfirinas em seu organismo, pois deste forma se poderia fazer a prescrição adequada da dosagem adequada de Hemina. Ainda, frise-se, que quando em Homecare e suspeita de nova crise de porfiria, apenas pela quantificação se poderia saber que se tratava de nova crise para então entrar com a medicação correta em tempo de evitar agravamento e risco de vida ou sequelas muito prejudiciais. 2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Com o exame de constatação, com o exame de quantificação e com a medicação Hemina ou hematina., Positivo e facilidades: Em todas as suspeitas de crise, apenas com a correta identificação da quantificação por meio do exame em epígrafe é que foi possível a prescrição em tempo de medicação apta a evitar agravamento do quadro e risco de vida de minha esposa., Negativo e dificuldades: Em logo de início fazer o exame de quantificação, pois é contradizendo e desperdício de dinheiro e tempo fazer primeiro o exame para saber se tem porfiria para depois saber a quantidade de porfirinas no organismo para então entrar com medicação, caso que pode custar a vida (em pacientes sem diagnóstico). Já para os pacientes já diagnosticados é contraproducente fazer o exame para se constatar algo que já se tem conhecimento, quando o necessário é saber se está entrando em uma crise. 3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Com hematina., Positivo: Uma pronta entrada com a medicação para combater a crise., Negativo: A sua falta ocasiona elevadíssimo risco de morte.
17/01/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, Um exame de fácil diagnóstico e que evita muitas mortes por conta dessa doença. 2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Sim, Positivo e facilidades: Diagnóstico rápido ., Negativo e dificuldades: Nenhum 3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Glicose, Positivo: A agilidade do tratamento e evitar um mal maior, Negativo: Nenhum
17/01/2024	Paciente	1ª - Eu acho que deve ser incorporado no SUS, PBG e ALA esses exames de urina 24hs, após o resultado, foi visto que os níveis estavam altíssimos e assim pôde se reconhecer que eu estava em uma crise grave de Porfiria, depois do período de internação de 4 meses, fiz o teste genético através de um programa da associação, gratuito e foi confirmada a doença e seus genes. E assim foi realizado em toda a minha família e foram descobertos 13 casos confirmados dessa doença rara. 2ª - Sim, como paciente, Qual: Dosagem de porfobilinogenio , Positivo e facilidades: PBG e ALA esses exames de urina 24hs, após o resultado, foi visto que os níveis estavam altíssimos e assim pôde se reconhecer que eu estava em uma crise grave de Porfiria, depois do período de internação de 4 meses, fiz o teste genético através de um programa da associação, gratuito e foi confirmada a doença e seus genes. E assim foi realizado em toda a minha família e foram descobertos 13 casos confirmados dessa doença rara., Negativo e dificuldades: Esse exame de dosagem de porfobilinogenio não se encontra no SUS. 3ª - Sim, como paciente, Qual: PBG e ALA - exames de urina 24hs e o exame genético , Positivo: Sim, pude saber da existência da doença rara e genética , Negativo: Não tive