

Contribuições da Consulta Pública - Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Fabry - Conitec

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
09/05/2024	Interessado no tema	Boa	Nao	Nao
10/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Muito boa	Acho muito importante revisar PCDT.	Acho muito importante revisar PCDT.
13/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Não
13/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Sem comentários adicionais
14/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Nao	Nao
14/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Não
14/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	.	.
14/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Nao	Nao
15/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Muito boa	Feliz em ver que o governo está olhando para os raros!	Concordo com a inclusão de mais uma terapia para o paciente de Fabry
15/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Não	Não
15/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Não
15/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	não	não
16/05/2024	Profissional de saúde	Boa	Importância tratamento para os pacientes	Não
16/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Saber um pouco mais afundo dos direcionamentos	Não
17/05/2024	Paciente	Muito boa	não	não
17/05/2024	Paciente	Boa	Não	Não
17/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Não
17/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Não
17/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não,	Não,
18/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não gostaria de alterar o texto	Sem comentários adicionais
20/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	NAO.	NAO

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
20/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não , , , Incluir o Dararumumabe no PCDT representa oferecer aos pacientes do SUS o princípio de equidade em relação aos pacientes de Mieloma Múltiplo da rede privada, visto que esta tecnologia compõe os esquemas terapêuticos “standard of Care” ao redor do mundo., ,
20/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	não	não
20/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Para indicação de tratamento é muito importante considerar para receber terapia de reposição enzimática: TODOS HOMENS com MUTAÇÕES CLÁSSICA (independente do de sintomas ou outros achados), TODAS MULHERES COM MUTAÇÕES CLÁSSICAS E SINTOMAS DA DOENÇA. Nas MULHERES ASSINTOMÁTICAS com MUTAÇÕES CLÁSSICAS considerar alterações pré clínicas (PR curto no ECG, os outras alterações sugestivas de Fabry e PRINCIPALMENTE CONSIDERAR O ALTERAÇÕES NO ECOCARDIOGRAMA DE STRAIN que é precoce e antes da hipertrofia mas já demosntra acometimento cardíacao) RMN cardíaca (COM ALTERAÇÕES EM MAPA T1 pre clínico) e biomarcadores (alterações em troponina e BNP	CONSIDERAR PARA INICIO DE TRE, OS MARCADORES CARDÍACOS PRÉ CLÍNICOS, SOBRETUDO NOS PACIENTES ASSINTOMÁTICOS E COM MUTAÇÕES VUS - RMN com alteração no MAPA T1 e/ou fibrose e HVE, ECOCARDIOGRAMA com alterações no STRAIN cardíaco, BIOMARCADORES (LYSOGB3, TROPONINA E/OU BNP alterados)
20/05/2024	Paciente	Boa	Propostas e inovações ao uso do medicamento, além da importância do medicamento na qualidade de vida dos pacientes, deixaria isso mais evidente nos textos.	não
20/05/2024	Paciente	Boa	Não	Não
20/05/2024	Paciente	Muito boa	A medicação melhora a qualidade de vida das pessoas	precisamos que seja continua
20/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Não
20/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	A medicação melhora a qualidade de vida dos pacientes	Deve ser continua
20/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	A medicação melhora a qualidade de vida dos pacientes.	Deve ser contínua.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
20/05/2024	Profissional de saúde	Regular	A terminologia mutações não é mais recomendada. Assim, sugiro a troca para variantes ou variantes patogênicas onde cabível., Item 7.2.2.1 - a indicação de consulta ao PCDT de dor crônica deve ser reavaliada. o melhor medicamento para as crises de dor é a carbamazepina, que está disponível em UBS e não é contemplada no PCDT de dor crônica versão 2012. A versão de 2022 não foi aprovada. A indicação de opioides fortes que consta no PCDT (morfina e metadona) não é o melhor para manejo em longo prazo das dores destes pacientes., item 7.2.3 o texto é confuso com relação a indicação de TRE para pacientes com nefropatia classes IV e V. Deve-se lembrar que o paciente possui outros órgãos além do rim, e que o fato de ele ser dialítico, e potencial candidato a transplante, não deve interferir na indicação de TRE, que pode trazer uma melhor perspectiva ao paciente que seja transplantado., item 7.2.3.1 Grupos sem indicação de TRE devido à inexistência de benefício plausível. O texto está incorreto - variantes de significado incerto não são a mesma coisa que variantes benignas. Há casos de VUS que podem ser considerados para TRE. As variantes benignas não devem ser tratadas. Assim, é necessário reescrever o parágrafo.	os critérios de inclusão e exclusão devem ser mais claros em relação ao acometimento renal pois o texto é dúbio
20/05/2024	Paciente	Muito boa	Nao	Nao
20/05/2024	Paciente	Muito boa	Nao	Nao
20/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Não
20/05/2024	Paciente	Muito boa	Não. Como paciente percebo que o texto está completo e bem explicado.	Não. Somente dizer que como paciente, espero ansiosamente pelo fornecimento do meu medicamento no SUS.
20/05/2024	Profissional de saúde	Boa	Taxa de filtração glomerular não deveria ser um fator limitante, precisamos proteger cérebro e coração também.	Não creio ser necessário biópsia renal
20/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	LME pode ser feita por qualquer especialidade médica, pacientes com doença renal crônica em estágios 4 e 5, mesmo contra-indicadas ao transplante renal, devem receber o medicamento, crianças devem receber o tratamento com a medicação sem a realização de biópsia renal, a beta-agalsidase, por ter uma dose maior e comprovadamente ter melhor respostas dos eventos renais, cardíacos e neurológicos, deve ser utilizada como primeira linha de tratamento	Não
20/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Do meu ponto de vista, o relatório está completo.
20/05/2024	Paciente	Muito boa	Gostaria de reforçar a importância da medicação para a saúde minha e dos pacientes	Gostaria de falar sobre a importância desta medicação para minha vida para poder ter condições de ter uma vida e saúde muito boa
20/05/2024	Paciente	Muito boa	Precisamos salvar vidas	Existem outros medicamentos que não são da Conitec, todos são importantes p salvar vidas...precisamos que o ministério público aceite e não recuse a solicitação do medicamento

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
20/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Os portadores da doença de Fabry precisam urgentemente que a medicação chegue até eles para amenizar tanto sofrimento.
21/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Sou portador de doença de Fabry , Nesta condição como paciente preciso fazer a medicação para doença de Fabry sem interrupção, depende desta medicação para sobreviver
21/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	É necessário que o paciente do SUS tenha acesso de forma igualitária, integral e universal às tecnologias disponíveis para tratar suas patologias. A permanência da alfagalsidade no protocolo clínico para os pacientes acima de 7 anos é fundamental para que os mesmos tenham acesso a medicamentos com eficácia clínica comprovada, além da manutenção da qualidade de vida. , Os protocolos têm que ter informações claras e de fácil acesso a todos. Dessa forma, entendo a importância da permanência dessa opção terapêutica no tratamento da doença de Fabry.	Não
21/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Não
21/05/2024	Paciente	Boa	Não	Não
21/05/2024	Paciente	Muito boa	Preciso da medicação... só assim terei uma vida digna.	Não
21/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Regular	A importância da celeridade na incorporação deste PCDT para que o acesso ao tratamento seja garantido ao paciente que necessita dele para sobreviver e melhorar sua qualidade de vida.	Há 20 anos a ACDR luta para que os tratamentos para os pacientes com doenças raras sejam assegurados, pois sabemos que os tratamentos são escassos e as alternativas bastante distantes da realidade dos pacientes, mas nada mais justo que garantir a vida desse paciente.
21/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Não
21/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Não
21/05/2024	Paciente	Muito boa	Q sega gaiada pelos sus amedicasam	Sim
21/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Algo muito importante pras pessoas que sofrem de doença de fabry	Não
21/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Nao	Nao
21/05/2024	Paciente	Muito boa	não	é muito importante a liberação dessa medicação, há pessoas morrendo
21/05/2024	Paciente	Muito boa	Faço uso do medicamento Galafold - migalatast para tratamento da doença de fabry, onde não foi citado no protocolo de tratamento, porém vejo que tive boa aceitação tanto em questão de efeitos colaterais como a ação do medicamento em meus sintomas referente a doença.	O medicamento Galafold migalatast vem sendo usado por mim há 2 anos e não há incômodo ao usá-lo, visto que existem outros métodos invasivos. Tem ação a nível cerebral, que é onde mais preciso de prevenção e tratamento.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
21/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não
21/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Não
21/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não
21/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	0	00000""""""
22/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Nao	Nao
22/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Nao	Nao
22/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Estou ansioso pela aprovação do texto!	Tenho diversos familiares acometidos da Doença de Fabry e sem acesso a tratamento atualmente, jovens adultos, adultos maduros e crianças. Tenho a felicidade de conseguir oferecer o tratamento ao meu filho através do plano de saúde, mas a família do meu sogro não tem a mesma sorte: ele já precisou de um rim transplantado, hemodiálise e a sua filha sofre com severos sintomas de dores às vezes incapacitantes. Será um benefício imensurável à sua dignidade e qualidade de vida obterem acesso ao tratamento., , ,
22/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Nao	Nao
22/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Feliz de contribuir
22/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Feliz do governo poder cuidar melhor da população, no meu caso, meu neto.	É uma doença muito debilitante caso não tratada
22/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Não
22/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Gostaria que fosse considerado uma outra opção de tratamento como o Oral (Galafold) já aprovado no Brasil, Europa e Estados Unidos, cuja submissão ocorrerá em breve. Esse medicamento além de ter uma nova forma de administração também possui algumas características que não são contempladas pelas enzimas. Possuem uma molécula muito pequena que facilita a biodistribuição no organismo, podendo inclusive passar na barreira Hemato encefálica permitindo assim o tratamento das lesões cerebrais causadas pela doença e podendo evitar o Acidente Vascular Cerebral (AVC).	Gostaria de ressaltar a importância da continuidade do tratamento com a mesma droga iniciada pois a ação desejada dos medicamentos dependem da constância do tratamento com o mesmo medicamento.
22/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Por enquanto não	Não

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
22/05/2024	Paciente	Boa	Quero a medicação do fabry q já tenho 5 anos dei entreda até hj nunca recebi a medicação	Eu sou portador de doença raras a chamada fabry quero ver quando er q eu vou conseguir tomar essa medicação pelo amor de deus
22/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Muito boa	Não	Não
22/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Eu acredito que está ótimo	Não
22/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Não
22/05/2024	Paciente	Boa	Não	Não
23/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não n	Não
23/05/2024	Paciente	Muito boa	Leocir fraron	Medicamento leocir fraron
23/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Não ,
24/05/2024	Paciente	Boa	Alterar o início de tratamento para crianças, nciando o tratamento apartir de 5 anos de idade e não aos 7 anos como proposto pela CONITEC.	Não.
24/05/2024	Profissional de saúde	Boa	Gostaria de incluir algumas informações:, - Para tratamento de indivíduos do sexo masculino, as recomendações internacionais de tratamento da doença de Fabry (publicadas em 2018, Ortiz et al) reiteram que o tratamento deve ocorrer para todos os indivíduos do sexo masculino, assintomáticos ou sintomáticos. Sugiro reavaliação pela CONITEC sobre a restrição de tratamento para meninos apenas a partir de 7 anos, e nos adultos para apenas aqueles que já exibem alguma lesão de órgão alvo. Essa restrição sugerida pelo PCDT vai resultar em dano irreversível em órgãos alvo de homens, para que então eles possam ter acesso ao tratamento, além de ir contra as recomendações internacionais já adotadas., - Em relação ao tratamento das mulheres assintomáticas, sugiro que a indicação de tratamento com TRE seja estendida, também como é prevista nas recomendações internacionais (Ortiz et al, 2018), incluindo: presença de evidência de doença cerebrovascular (mesmo que assintomática, mas se identificada em exame de neuroimagem), e se houver a presença de doença cardíaca (mesmo que assintomática, identificada por exame complementar).	Não se aplica.
24/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Alterar o início de tratamento para as crianças para apartir dos 5 anos e não d 7anos como está sendo proposto.	Não
24/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Muito boa	Concordo com a proposta.	Concordo com a proposta.
24/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Precisamos salvar vidas	E direito a vida

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
24/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Não
24/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	É muito válido e importante para os pacientes com Fabry.
25/05/2024	Profissional de saúde	Boa	Acho importante o uso da avaliação do substrato liso-GL3 no diagnóstico e monitoramento após início do TRE. O liso-GL3 é mais sensível que a dosagem de GB3.	Na minha opinião a dose da enzima é importante. Portanto se a albuminúria não diminuir ou aumentar durante a TRE ou se o substrato (Liso-GB3) não diminuir ou aumentar durante TRE, a alfa-galactosidase deverá ser substituída pela beta-galactosidase que é ofertada em dose maior (0.2 X 1mg/g).
25/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	NÃO	ACHEI EXCELENTE A AVALIAÇÃO REALIZADA
25/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Doença de Fabry é tratável, acredito que deveria ser incluído o teste genético GLA no teste do pezinho. Além disso, o tratamento deveria estar incluído no SUS, é uma doença grave, mas com tratamento eficaz.
25/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Retirar a obrigatoriedade de atividade enzimática em pacientes femininas XX no item 5/ Incluir AVCi em jovem dentre os critérios de lesão em órgão-alvo e história familiar	Incluir o lysoGb3 na monitorização e possibilidade de swith entre as medicações
25/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	nao	nao
25/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não.	Não.
26/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Regular	Acredito que os pacientes com VUS sintomáticos devem receber a TRE., A chaperona é uma droga VO que a meu ver deve entrar no protocolo, pela facilidade de adesão do paciente e por sua resposta clínica positiva	A identificação do paciente caso índice e seu rastreio familiar deve ser realizado com exames e com os teste genéticos, mesmo para os casos VUS que são sintomáticos, pois eles devem receber a terapia enzimática o mais precoce possível, impedindo comprometimento de órgãos alvos e melhora em sua qualidade de vida, por fim, acredito que a chaperona deva fazer parte do arsenal terapêutico, devido sua melhor adesao, eficácia e segurança., Os exames de controle da doença necessitam da função renal e biópsia , função cardíaca, ECO, RNM, biópsia, RNM cerebral, para evitar desfechos que podem ser prevenidos., Acompanhando multiprofissionais: , Nefrologista, neurologista, cardiologista, geneticistas, psicólogos, entre outros., Tenho vasta experiência, atendemos mais de 100 pacientes com o diagnóstico confirmado da doença de Fabry, de forma voluntária e sem apoio, não sabemos a quem e nem como solicitar ajuda, a criação de centros para esses pacientes seria de vital importância.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
26/05/2024	Interessado no tema	Boa	Não	É de extrema importância que as terapias incluídas neste PCDT sejam disponibilizadas o quanto antes aos pacientes. Já vi vários pacientes, que tiveram acesso a beta-agalsidase, terem uma melhora significativa de qualidade de vida e ao longo do tempo, terem principalmente suas funções renais preservadas.
26/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Necessitamos muito dessa medicação para melhorar a qualidade de vida e a sobrevida dos pacientes portadores de doença de fabry.	Não
27/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Sim, uma delas é que as crianças não deveriam precisar de biópsia Renal para iniciar tratamento, uma vez que a doença já confirmada por alteração enzimática ou elevação do substrato já caracteriza a doença. Outra questão seria que pacientes portadores de Fabry em estágio 4 ou 5 de doença renal precisam sim fazer o tratamento pois a doença é sistêmica e não só de acometimento renal, elevando morbi-mortalidade como AVC e doenças cardíacas.	E por último a infusão da terapia de reposição enzimática não deveria ser realizada somente em centros de Genética já que no Brasil esses centros são minoria e pouco acessíveis a pacientes tratados pelo SUS.
27/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Não
27/05/2024	Paciente	Muito boa	Não.	Excelente melhora na qualidade de vida, comprovada também através de exames realizados periodicamente. Tratamento iniciado em novembro/21.
27/05/2024	Paciente	Muito boa	Doença rara de difícil diagnóstico. Tratamento prolonga a expectativa de vida é melhora a qualidade. Crianças que possuem essa mutação também se beneficiam com a reposicao enzimatica. O SUS é convênios também deveriam fornecer sem precisarmos judicializar . Medicação sem efeitos colaterais mas com grande efeito na melhora (diminuição da dor neuropatica) e diminuição doa sintomas cardíacos e renais. Faço as infusoes já a 2 anos e a qualidade do meu dia a dia melhorou muito!	Medicação eficiente sem efeitos colaterais
27/05/2024	Paciente	Muito boa	Procedimentos para uma melhor qualidade de vida!	Iniciativa muito importante para os portadores de Fabri.
27/05/2024	Paciente	Boa	Não	Não
27/05/2024	Profissional de saúde	Boa	Não	Não
27/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Não	Excelente iniciativa para continuidade de tratamento
27/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Sim. Estudos sobre AVC na doença de Fabry demonstram uma melhora das lesões de substância branca e padrão líquido dos pacientes tratados com terapia de reposição enzimática com beta- agalsidase.	Não
27/05/2024	Paciente	Muito boa	não	Percebi uma boa melhora na minha qualidade de vida, bem como verificado através de exames específicos.
27/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Não	1.000.000% de acordo com a incorporação

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
27/05/2024	Profissional de saúde	Ruim	Doença de Fabry e sistêmica afeta coração, rim e cérebro, não apenas a parte Renal, acho que está ingeçado o tratamento apenas vendo a parte renal ! Ainda mais sendo Fabry clássico , a doença é multissistêmica, critérios como Biópsia renal para crianças onde não se consegue fazer nem em adultos no Brasil?Acho que precisa ser revista estas diretrizes e integrar todos pacientes de Fabry clássico conforme sua sintomatologia e sinais !	Precisa ver a realidade dos pacientes de Fabry clássicos , vários tipos de mutação e atacam o paciente individual!
27/05/2024	Interessado no tema	Boa	Sobre Monitoramento a Dosagem de Lyso GB3 deveria ser considerada, por ser um biomarcador importante para monitoramento da TRE, As TRE não deveriam ser consideradas Intercambiáveis, pois a dose faz diferença no tratamento, alguns estudos comprovam isso, Item Regulação e Controle deve ser revisto, pois poucas regiões possuem serviços especializados em genética e isso não deve ser determinante como protocolo de tratamento e acompanhamento. Outro ponto bastante importante paciente com DRC a TRE deve ser considerada , pois pode estar comprometendo o funcionamento de outros órgãos já que a doença é multissistêmica.	Comentado no item acima
27/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Na nossa clínica de diálise tive o diagnóstico de Doença de Fabry em 2015. Paciente masculino de 72 anos, dialítico. Em 12/2015 iniciou tratamento com beta-algazidase. Foi submetido a transplante renal em em 03/2017 e manteve seu tratamento pós transplante com bom resultado evitando dano para o enxerto renal.	Somente parou o tratamento por ocasião do seu óbito em 07/2021. Sua última infusão da medição beta-algazidase foi em 22/05/2021.
27/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	não	não
27/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Não, apenas agilidade na tramitação.	Nao
27/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Por acompanhar algumas situações destes pacientes, percebi o item que fala em acompanhamento por geneticista em centros de referência. Isto não condiz com a vida real, não existem profissionais geneticistas em todas as cidades brasileiras e centros de referência tb são poucos. Sugiro centros capacitados e profissionais médicos com experiência. Caso contrário ficará inviável o tratamento e deslocamento dos pacientes..	Acredito que tendo duas drogas para o tratamento, que fiquem em pé de igualdade e que a prescrição médica seja soberana.
27/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Importante inclusão para atendimento desses pacientes que necessitam de tratamento dessa doença Rara	NAo
27/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Achei o PCDT bem delineado e justo deixando o uso para a escolha médica
27/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Não

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
27/05/2024	Interessado no tema	Boa	Como interessada no assunto acabo acompanhando algumas situações sobre as infusões da terapia. Me chamou atenção quando neste protocolo cita sobre acompanhamento por geneticista, profissional escasso no Brasil, e também sobre centros de referência que atualmente são poucos e distantes das cidades interioranas. Sugiro que indiquem centros que sejam capacitados e que o profissional, Médico seja de qualquer especialidade, mas experiente, que possa acompanhar os pacientes. Desta forma será mais adaptado a nossa realidade podendo atingir mais pacientes e melhor.	Sim, que ambas as drogas possam ser prescritas, no mesmo nível, obedecendo a soberania da prescrição médica pra cada caso.
27/05/2024	Profissional de saúde	Boa	Informar a necessidade de realização das infusões onde o paciente consiga ter um acesso mais fácil, serviço que atenda esses pacientes próximo ao, Seu domicílio .	Verificar dosagem de melhor droga , no tocante a dosagem para pacientes graves do sexo masculino .
27/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	SIM, CONFORME RELATÓRIO MÉDICO EM ANEXO.	SIM, CONFORME RELATÓRIO MÉDICO EM ANEXO.
28/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Nao	Nao
28/05/2024	Paciente	Muito boa	Nao	Nao
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	No momento nada.	É de suma importância que uma doença potencialmente fatal que tem tratamento seja divulgada e seu tratamento seja disponibilizado no SUS.
28/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Muito boa	Incluir o lyso GB3 como biomarcador da doença de Fabry, e deixar Fabrazyme como primeira opção de tratamento, pois sua dosagem tem 5x mais enzimas comparada a Replagal, e mutações clássicas precisam de mais enzimas como demonstram estudos e pacientes que estão em tratamento e precisam dobrar a dose quando usam dose de 0,2. Elevando assim, os custos com a saúde pública.	Fabrazyme como primeira opção no tratamento para Doença de Fabry com mutação clássica.
28/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Não	A CONITEC já deu seu parecer favorável à incorporação das tecnologias, e sabemos o quanto essas avaliações de tecnologias em saúde são criteriosas. No entanto, pacientes ainda não têm o merecido acesso aos tratamentos pela indisponibilidade no SUS. É urgente que o PCDT seja concluído e publicado. Pacientes, cuidadores e familiares esperam há muito por opções eficazes de tratamento.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Está perfeito.	Não. O texto está perfeito
28/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Regular	Não	Não
28/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	Importante o tratamento para doenças de Fabry	Fabrazyme reduz significativamente o acúmulo da alfa-galactosidase
28/05/2024	Interessado no tema	Regular	Divulgação de forma clara e mais fácil para contribuição	Ficou muito difícil a contribuição. Bastante técnica e com muitas etapas. Não temos tempo para isso....
28/05/2024	Interessado no tema	Boa	Não.	É essencial a atualização e o fortalecimento de PCDTs acerca de doenças raras como a Doença de Fabry. Através da ampliação de recursos direcionados à viabilização de tratamento através do SUS, a base da saúde pública passa a contar com melhores sistemas para diagnósticos precisos e em fases iniciais da doença, linhas de cuidado e terapia mais eficazes, e o uso de ', pesos e contrapesos', para possibilitar mecanismos de distribuição de medicamentos. Dessa forma, a atualização do PDCT para Fabry consegue dar outro passo no processo de enriquecimento de estruturas que viabilizam a melhoria da qualidade de vida de populações com pouca visibilidade e acesso à tratamento adequado.
28/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não se aplica	Não se aplica
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Boa	ok	ok
28/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Muito importante este PCDT pois estes pacientes tinham muita dificuldade de acesso ao tratamento. E a judicialização aumenta muito o custo para o governo e para o paciente.
28/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Não	Não

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Profissional de saúde	Regular	SOU RESPONSÁVEL POR UM GRUPO DE PACIENTES COM DOENÇA DE FABRY DE CONCORDIA SC, INTERIOR DE SANTA CATARINA , DISTANTE 400 KM DA CAPITAL. ESTES PACIENTES ESTÃO USANDO BETA -AGALSIDASE HÁ MAIS DE 10 ANOS. TODOS TEM UMA ÓTIMA TOLERABILIDADE AO TRATAMENTO E MANTÊM A DOENÇA CONTROLADA. SOU NEFROLOGISTA HÁ 20 ANOS, E PREVIAMENTE TINHAMOS PACIENTES DESTAS FAMÍLIAS QUE EVOLUÍAM PARA INSUFICIÊNCIA RENAL E ÓBITO. NO MOMENTO OS PACIENTES TODOS MANTÊM FUNÇÃO RENAL, CARDÍACA E CONTROLE SINTOMÁTICO ADEQUADO. ESTÃO RECEBENDO MEDICAÇÃO POR VIA JUDICIAL .	GOSTARIA DE RESSALTAR A IMPORTÂNCIA DO LYSO GB3 NO AUXÍLIO DO DIAGNÓSTICO DA DOENÇA NAS MULHERES. IMPORTANTÍSSIMO., OUTRA QUESTÃO, A REALIDADE BRASILEIRA NÃO OFERECE PROFISSIONAIS GENETICISTAS. NO MEU MUNICÍPIO, POR EXEMPLO, O PROFISSIONAL MAIS PRÓXIMO FICA A 400 KM. DESDE A PANDEMIA TENHO PACIENTES QUE FAZEM ADMINISTRAÇÃO DO MEDICAMENTO A NÍVEL DOMICILIAR POR PROFISSIONAL HABILITADO, SEM NENHUMA COMPLICAÇÃO NOS ÚLTIMOS 3 ANOS. RESSALTO A IMPORTÂNCIA DE CRIAR SERVIÇOS HABILITADOS E COM CAPILARIDADE, CASO CONTRÁRIO INVIABILIZA A EFETIVIDADE DA INCORPORAÇÃO DA TERAPIA. ,
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Regular	A Retina Brasil, defende o acesso de todos os pacientes com distúrbio do “Espectro da Neuromielite Óptica (NMO)” ao tratamento com o Inebilizumabe, e apoia que pacientes com esse diagnóstico façam jus a esse investimento público em suas vidas e por conseguinte se beneficiem no Sistema Único de Saúde com o tratamento, que os que tem maior poder de renda já podem acessar.	A Retina Brasil, defende o acesso de todos os pacientes com distúrbio do “Espectro da Neuromielite Óptica (NMO)” ao tratamento com o Inebilizumabe, e apoia que pacientes com esse diagnóstico façam jus a esse investimento público em suas vidas e por conseguinte se beneficiem no Sistema Único de Saúde com o tratamento, que os que tem maior poder de renda já podem acessar.
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Boa	não	O PCDT de fabry vai modificar a vida do paciente com fabry, pois vai proporcionar diagnósticos precoce e condutas mais rápidas.
28/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Não	Não .
28/05/2024	Paciente	Boa	Não	Não
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Muito boa	A Casa dos Raros está de acordo com a proposta	Sem comentários adicionais
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	Sim	Não
28/05/2024	Paciente	Muito boa	Quanto ao diagnóstico do paciente com Doença de Fabry, é muito complicado identificar que o paciente tem a DF quando os sintomas podem sugerir doenças mais comuns, e os profissionais da saúde, em sua maioria, desconhecem a doença, o que se torna um grande desafio para um tratamento eficaz e precoce.	A elaboração deste PCDT é extremamente importante para os pacientes, que, muitas vezes, se veem perdidos ao receber o diagnóstico da DF e mais ainda na fase de tratamento, pois, como não havia disponibilização do medicamento diretamente pelo SUS, tínhamos de enfrentar todo um processo judicial para ter direito ao tratamento. No meu caso, apesar de uma decisão favorável, até hoje não me forneceram o medicamento. Acredito que o protocolo pode proporcionar dignidade e tranquilidade ao paciente e também mais facilidade na condução do tratamento aos profissionais envolvidos.
28/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Não.	Não.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Empresa	Boa	A atual consulta pública de Fabry, considera apenas as terapias de reposição enzimática recombinante (TRE) com Alfa-Agalsidase intravenosa (0,2 mg/kg de peso corporal) ou Beta-Agalsidase (1 mg/kg de peso corporal) a cada 2 semanas., É importante informar a existência de outra importante tecnologia, também aprovada pela Agência de Nacional de Vigilância Sanitária – ANVISA: Migalastate, Trata-se da terapia com chaperona farmacológica oral com Migalastate (123 mg a cada dois dias), que se liga seletivamente e reversivelmente ao local ativo da AGAL, estabilizando as formas mutantes da a-Gal A no retículo endoplasmático e facilitando o seu transporte adequado para os lisossomos. Essas terapias permitem a eliminação de Gb3 celular e melhoram o fardo da doença1.,	A Pint Pharma, detentora do registro de Migalastate no Brasil, informa que tem como princípio trabalhar para oferecer acesso a poluição brasileira e que no momento esta submetendo para avaliação da CONITEC a tecnologia Migalastat como alternativa eficaz e significativa redução do impacto orçamentário atual. , Ficamos a disposição para outras informações, , Fernanda Pollo Bertasi, General Manager – Pint Pharma - Brazil,
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	Acho que limitar a idade de tratamento aos 7 anos , pode prejudicar crianças menores com mutações clássicas e sintomáticas . Minha sugestão é baixar a idade para 2 anos , principalmente para homens com mutações clássicas .	Acho importante o PDCT para disponibilizar todas as formas de tratamento disponíveis , seja a TRE , seja o migalastat . , Doença rara e com tratamento disponível , tem que ser diagnosticada e tratada, quando bem indicado por médico com experiência na patologia . , Existirão sempre perfis clínicos que se enquadram nas terapias disponíveis . Manter a autonomia do médico na escolha e a possibilidade de intercambiar terapias, quando necessário, é excelente prática médica .
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	não	não
28/05/2024	Empresa fabricante da tecnologia avaliada	Muito boa	Nao	Legal
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	não	não
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Muito boa	Gostaríamos de sugerir algumas alterações e algumas inclusões, que estão detalhadas no Anexo.	Não. Apenas gostaríamos de sugerir algumas alterações e algumas inclusões, que estão detalhadas no Anexo.
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	Nao	O fato de avaliarmos a prescrição da terapia de reposição enzimática para um paciente com doença renal grave visa a proteção dos outros órgãos-alvo, de modo que poderia não ser um critério de exclusão. Caberia decisão médica.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Boa	A comunidade de raras tem particular interesse pela aprovação do novo Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) elaborado para a Doença de Fabry, especialmente pela documentação de novas possibilidades de tratamento incorporadas, bem como das recomendações específicas para o diagnóstico e tratamento da doença. , Para os pacientes e cuidadores, e especialistas em geral, a oferta de novas oportunidades de tratamento é celebrada, dada às respostas específicas de cada indivíduo a um tratamento. Deste modo espera-se a ampliação da possibilidade de resposta terapêutica e, por consequência, da expectativa e qualidade de vida., Importante mencionar o detalhado quadro de monitoramento da patologia, que possui indicações de avaliações clínicas e de exames (laboratoriais e de imagem) regulares necessários ao controle da doença. Eles denotam a importância da criação e capacitação de centros médicos para o acolhimento desses pacientes. Tão importante quanto o aumento do conhecimento dos profissionais do Sistema Único de Saúde sobre a Doença de Fabry é a disponibilização pelo Governo da infraestrutura necessária para tratar esses pacientes., Apesar do manifesto interesse do Governo em ampliar as possibilidades de diagnóstico precoce das doenças raras, bem como do tratamento dessas patologias em centros específicos com atendimento multidisciplinar, persistem as longas filas de espera para o atendimento com especialistas (geneticistas, neurologistas, entre outros). A mesma demora persiste no acesso aos exames de alta complexidade, tornando-se ainda mais evidente longe dos centros urbanos., ,	Para finalizar, registramos os esforços da Fabry International Network (FIN), organização internacional dedicada ao estudo e ações de tratamento para a Doença de Fabry, que tem desenvolvido com o auxílio de Inteligência Artificial processos para a aceleração do diagnóstico, através da análise das queixas e sintomas reportados pelos pacientes. Sem dúvida, a identificação precoce da patologia é a melhor notícia possível para os pacientes de Fabry e o Brasil não deve ficar de fora das iniciativas lançadas para modificar o atual cenário.
28/05/2024	Paciente	Muito boa	.	.
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Acredito que os pacientes com fabry devem ser acompanhados por nefrologistas ,devido ao numero reduzido de geneticistas no Brasil. As duas drogas devem ser intercambiáveis , pois são drogas diferentes com doses diferentes , deve ter ambas disponíveis ,	Deve ser considerada que é uma doença multisistêmica que acomete órgãos alvos , não só os rins , portanto pacientes elegíveis a transplantes devem sim ter direito a medicação , pois mesmo que seja feito transplante do rim , continua sendo deposita GB3 no coração e no cérebro . Não deve exigir biofísica renal para crianças .
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Gostaria de que fosse considerado que temos cerca de 400 médicos geneticistas no Brasil o que torna inviável a espera para a maioria dos pacientes,e centros de referência existem somente nas capitais, acredito que a capacitação de hospitais e médicos clínicos mais próximos a residência dos pacientes contribuirá muito para adesão ao tratamento e o devido acompanhamento.	Sobre as contra indicações, mesmo o paciente com fabry estando com problemas renais avançados e sem opção de transplante a medicação faz muita diferença na proteção de outros órgãos e na qualidade de vida,a melhora da dor é muito significativa.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Interessado no tema	Regular	Acredito ser de extrema importância incluir entre os exames de monitoramento dos pacientes de Fabry, a dosagem do Lyso Gb3, visto que é o principal biomarcador da doença, e está diretamente relacionado a progressão e gravidade da doença, sendo recomendado nos diferentes guidelines e consensos. , Existem sim, evidências de melhora com o tratamento específico, para incidência de eventos cerebrovasculares, como vemos no estudo de El Dib. 2017 com beta agalsidase e também melhora estatisticamente significativa em diversos parâmetros do sistema de condução de pacientes tratados com beta agalsidase segundo Motwani.,	Não.
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	NA	NA
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	Sim. Incluir o medicamento migalastate como opção terapêutica para a doença de Fabry.	Não.
28/05/2024	Empresa	Muito boa	Contribuição Takeda para Consulta Pública nº 19/2024	A TAKEDA é uma líder biofarmacêutica global com mais de 240 anos de história, e presença no Brasil há 70 anos, nossos valores sólidos têm os pacientes no centro de, todas as ações, as quais são orientadas por princípios éticos de integridade, justiça,, honestidade e perseverança. Temos o compromisso de proporcionar acesso formal aos, nossos produtos e serviços, atuando de forma independente ou em colaboração com, outras organizações e governos para encontrar soluções que tenham um impacto, positivo, contínuo e significativo sobre os pacientes., A TAKEDA reconhece a importância do processo de Avaliação de Tecnologias em, Saúde (ATS) liderado pela Conitec, assim como o desenvolvimento do Protocolo Clínico, e Diretriz Terapêutica (PCDT), e congratula a Comissão pela condução transparente e, técnica que permeia todas as etapas, incluindo a consulta pública., Nesse sentido, a Takeda tem como objetivo na sua contribuição, reforçar a, importância de alguns elementos no que diz respeito a segurança e abastecimento das, tecnologias avaliadas, a fim de contribuir com o processo de desenvolvimento do PCDT, de Fabry com base no relatório preliminar publicado pela CONITEC.
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Boa	NÃO	NÃO

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Paciente	Muito boa	Nao	Seria importante falar sobre a transmissibilidade durante a gestacao
28/05/2024	Profissional de saúde	Regular	No processo de monitoramento é importante avaliar o nível de LysoGB3 para definir melhoria na Terapia ou aumento de dose... , A necessidade de acompanhamento com geneticista, e a necessidade de um centro de infusão para fazer a aplicação da medicação não é a realidade brasileira, acredito que um serviço capacitado e com experiência pode manter a terapia com tranquilidade e não exigiria que o paciente ficasse viajando. Outrossim, pacientes que podem fazer enzimoterapia durante o procedimento dialítico...	Tenho 3 famílias aguardando o inicio do processo e alguns pacientes que estavam recebendo e pararam de receber... É fundamental agilizar esse processo
28/05/2024	Interessado no tema	Boa	Não	Gostaria de comentar sobre a importância da publicação do PCDT para o acesso dos pacientes com doença de fabry ao tratamento adequado. Além de parabenizar pela iniciativa de formulação do PCDT, gostaria de frisar a necessidade da publicação com celeridade, para que os medicamentos de fato cheguem aos pacientes. Além disso, destaco que o medicamento beta-algasidase apresenta melhores desfechos clínicos (principalmente para pacientes com o fenótipo clássico da doença) e também representa a opção mais custo-efetiva para o SUS.
28/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Como médico tratador e com vasta experiencia com pacientes clássicos, após análise do proposto, gostaria de chamar atenção para alguns pontos, muito relevantes para o melhor atendimento e acompanhamento destes pacientes;. Considerar análise do liso-Gb3 marcador biológico que poderá ser eficazmente utilizado para monitorar eficácia do tratamento bem como indicar a gravidade da DF, (Ortiz,2018), Mulheres se beneficiam com liso-Gb3 no diagnostico e momento de tratar, (Nowak,2022)., Também que para diagnóstico em mulheres basta o exame molecular e em homens o teste enzimático.(Ortiz,2018), Para as crianças, sugiro referenciar as recomendações internacionais, onde meninos clássicos sendo sintomáticos ou não, a TRE deve ser considerada e é apropriada para qualquer idade., Sobre o acompanhamento por geneticistas em centros de referência, importante considerarem que existem perto de 400 geneticistas em todo Brasil, o que não dá cobertura para a população. E centros de referência apenas existem em capitais, distantes na maioria dos casos, dos pacientes interioranos, o que inviabilizaria a adesão ao tratamento, além do custo para rede. Por isso sugiro capacitação dos centros de infusão, mais próximos da residência do paciente, ou infusões domiciliares., Sobre as contra indicações, cabe informar que na literatura consta informações diferentes;. A) DRC sem opção de Transplante Renal combinado com IC avançada - NYHA IV(classe IIA) (Comdora), B) DRC estagio 5 (classe IIA) (Comdora), C) TRE protege os outros órgãos. (El Dib) Diminuição de incidencia cardíaca, renal e cerebrovascular em pacientes tratados com Beta X Placebo.,	não

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Não gostaria.	Não gostaria.
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	1) Sugiro que seja bem esclarecido o texto sobre critério de inclusão quanto aos testes para caracterização de Doença de Fabry. Para homens tanto o teste molecular (genético) quanto o enzimático já seria suficiente, e não devem ser exigidos os dois testes. No caso das mulheres não é aplicável a realização do teste enzimático, deve ser exigido apenas o molecular., 2) Considerando a literatura mais recente, fica evidente o papel de uma maior dose no controle da Doença de Fabry, em especial no caso de pacientes clássicos, que possuem uma deficiência enzimática mais acentuada. Isso é reconhecido inclusive pelos guidelines do Candá e Holanda. Desta forma caberia a menção das evidências mais recentes no texto e a indicação de que a beta-agalsidase deveria ser a primeira opção, respeitando obviamente as preferências do paciente e médico. Além disso conforme exposto nos relatórios de incorporação, a beta-agalsidase traz uma economia importante ao SUS, sendo este mais um elemento que contribui para a indicação desta terapia como primeira opção.	Parabenizo este Ministério pelo avanço no acesso à terapias para as doenças raras, e gostaria de pedir celeridade na implementação deste PCDT
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	1) Sugiro que seja bem esclarecido o texto sobre critério de inclusão quanto aos testes para caracterização de Doença de Fabry. Para homens tanto o teste molecular (genético) quanto o enzimático já seria suficiente, e não devem ser exigidos os dois testes. No caso das mulheres não é aplicável a realização do teste enzimático, deve ser exigido apenas o molecular., 2) Considerando a literatura mais recente, fica evidente o papel de uma maior dose no controle da Doença de Fabry, em especial no caso de pacientes clássicos, que possuem uma deficiência enzimática mais acentuada. Isso é reconhecido inclusive pelos guidelines do Candá e Holanda. Desta forma caberia a menção das evidências mais recentes no texto e a indicação de que a beta-agalsidase deveria ser a primeira opção, respeitando obviamente as preferências do paciente e médico. Além disso conforme exposto nos relatórios de incorporação, a beta-agalsidase traz uma economia importante ao SUS, sendo este mais um elemento que contribui para a indicação desta terapia como primeira opção.	Parabenizo este Ministério pelo avanço no acesso à terapias para as doenças raras, e gostaria de pedir celeridade na implementação deste PCDT
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	É muito importante que o paciente receba a medicação sem interrupção. Menos gasto pro governo e qualidade de vida ao paciente	Todo cidadão tem direito e merece a medicação pra ter uma vida com qualidade e Feliz

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	"1. Acrescentar o termo isoladamente na frase final da secção 4.1 para trazer maior precisão e evitar conflito ao que é explicado pelo próprio PCDT, pois as manifestações clínicas em si, além de levantar a suspeita, fazem parte dos critérios diagnósticos. "Assim, a avaliação de diagnóstico diferencial é essencial nestes pacientes e, por esta razão, os achados clínicos (sinais ou sintomas) não podem ser usados isoladamente para confirmar o diagnóstico da DF.", , 2. Retirar a necessidade de biópsia para confirmação diagnóstica de angioqueratoma (secção 5. Critérios de inclusão, página 14). A identificação dos angioqueratomas é primariamente clínica. Por se tratar de lesão muito vascularizada, a biópsia acarreta risco de sangramento, o qual não é justificado pela possibilidade de diagnóstico ectoscópico com alto grau de certeza., , 3. Uma vez que a doença de Farby é multisistêmica, conforme corretamente descrito na atualização do PCDT, é fundamental acrescentar, na secção 5 (Critérios de inclusão, página 14), os critérios de inclusão cardiológicos e neurológicos para indivíduos de ambos os sexos maiores e menores de 18 anos, a serem definidos e discutidos pelas respectivas especialidades., , 4. Acrescentar no item "Grupos nos quais a TRE deve ser considerada, por provável benefício (evidência nível IIB)" os critérios de indicação de acordo com o acometimento de outros órgãos e sistemas alvos na doença de Fabry, notadamente o coração e o sistema nervoso central. Seguem abaixo, como sugestão, as principais indicações conforme o Ortiz A, et al. (Mol Genet Metab. 2018 Apr, 123(4):416-427): acidente vascular cerebral, lesão de substância branca, detectada por ressonância nuclear magnética, doença cardíaca assintomática (cardiomiopatia ou arritmia, fibrose cardíaca identificada por RNM), padrão de inativação randômica do cromossomo X favorece predominantemente a expressão do alelo, independentemente da atividade enzimática, na presença de sinais e sintomas da doença."	"5. Como o próprio termo indica, as variantes de significado incerto, VUS, possuem significado indeterminado. Podem ser patogênicas ou não. Em diversas situações clínicas, a patogenicidade das VUS foi demonstrada (Lyso-Gb3 Suggests the R118C GLA Mutation Is a Pathological Fabry Variant. JIMD Rep. 2019, 45:95-98.). Portanto, com o objetivo de preservar o direito ao acesso ao tratamento das pessoas com VUS, não inclui-las dentro do grupo sem indicação de TRE. Deve ser considerado que é necessária a comprovação da patogenicidade da VUS (clínica, histológica ou bioquímica), conjuntamente com a avaliação por médico com expertise na área, antes do início da terapia específica., , 6. Retirar a contra indicação para o uso da TRE em paciente DRC avançada (estágios 4 e 5), independentemente da possibilidade de realizar transplante renal. A referida contraindicação implica na impossibilidade de acesso ao tratamento sem considerar o acometimento progressivo de outros órgãos e sistemas, a qualidade de vida e a expectativa de vida desses indivíduos. Ademais, tal critério, contrariamente ao sugerido pelo texto, não é baseada na literatura médica. Não faz parte do Consenso Brasileiro da Doença de Fabry da Sociedade Brasileira de Nefrologia (referência 26), nem do consenso internacional (referência 58). Similarmente, não identifiquei a contraindicação para pacientes com DRC avançada como parte de bula das medicações. , 7. Retirar a necessidade de atendimento em serviços especializados em genética, para seu adequado diagnóstico, inclusão no protocolo de tratamento e acompanhamento. Em um país de dimensões continentais como o nosso, com particularidades regionais distintas, o reduzido número de geneticistas e de serviços especializados em genética, a inclusão dessa prerrogativa afetará o acesso de inúmeras pessoas ao tratamento e ao acompanhamento já ofertado por serviços que não es, , , "
28/05/2024	Empresa fabricante da tecnologia avaliada	Boa	Primeiramente, parabenizamos a CONITEC pela incorporação das duas TREs, que representam uma grande conquista para o tratamento e qualidade de vida dos pacientes com doença de Fabry. A presente atualização do PCDT é mais um passo importante para garantir o melhor cuidado aos pacientes e gostaríamos de contribuir neste processo. Assim, a Sanofi vem por meio do documento em anexo realizar contribuições a respeito da proposta de atualização do Protocolo Clínico e Diretriz Terapêutica (PCDT) da doença de Fabry. Reiteramos nosso compromisso com os pacientes e com a presente temática e agradecemos a oportunidade de contribuir com a melhoria do PCDT e nos colocamos à disposição para quaisquer esclarecimentos.	Contribuição completa em anexo.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	As evidencias mais recentes demonstram que a dose de terapia de reposição enzimática tem correlação com melhores desfechos clínicos, em especial para aqueles pacientes com Doença de Fabry clássica, desta forma a beta-algasidase poderia ser considerada como padrão ouro, ou seja, primeira opção de escolha neste PCDT, além dos dados científicos conforme exposto no relatório de recomendação esta alternativa poderá trazer grandes economias para o sistema de saúde (SUS).	Reforço ainda a importância de acelerar o processo de implementação desse PCDT, pois é de suma importância para a vida desses pacientes.
28/05/2024	Paciente	Muito boa	.	A medicação tem que ser disponibilizada pois ela dá acesso a vida ao paciente, pois somente com a medicação nós podemos ter uma qualidade de vida e dignidade para viver e realizar nossas tarefas diárias básicas, como, estudar, trabalhar, ter lazer e condições de realizar alguma atividade.
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Boa	Nao	Sim,estou falando em nome de mais de 100 pacientes de Fabry no RS que participaram da última consulta pública,mas devido a tragédia que está acontecendo no RS estão sem condições de participar,falo em nome deles.Accreditamos que para as crianças seria importante seguir as recomendações internacionais,onde para os meninos a TRE é apropriada para qualquer idade independente da mutação,sobre o acompanhamento com geneticistas sabemos que no Brasil existem mais ou menos 400 que não dá a cobertura ideal para a população, também quanto aos centros de referência fica inviável para a maioria dos pacientes de Fabry sendo apenas nas capitais,sugerimos a capacitação de hospitais e centros de infusão mais perto dos pacientes fazendo assim com que a adesão ao tratamento seja maior e também mais profissionais de saúde terão conhecimento da doença de Fabry.Vale lembrar também que mesmo o paciente estando com algum órgão muito prejudicado a TRE é importante pois protege os outros órgãos e traz uma qualidade de vida melhor ao paciente, por exemplo: menos dor ,menos intolerância ao calor e ao frio,traz qualidade de vida e dignidade as essas pessoas que tanto sofrem com uma doença rara e cruel como Fabry.
28/05/2024	Profissional de saúde	Regular	Parabenizo pelo avanço na disponibilização desta importante terapia para os pacientes com doença de Fabry, e reforço o quanto é importante a implementação deste PCDT com brevidade.	Considerando os dados publicados por Riccio e cols em 2023 fica evidente o papel de uma maior dose no controle da progressão da doença, por isso solicito a inclusão destes dados no PCDT para refletir adequadamente a literatura mais atual à respeito das TREs para Doença de Fabry. Adicionalmente existem diversas evidencias de mundo real publiadas a partir de 2015 à respeito do papel da dose na redução de biomarcadores como o lyso-Gb3, além de resultar em melhores desfechos. Esses pontos já são reconhecidos em alguns guidelines internacionais.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não	Não
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Xx	Xx
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não	Como alguém que tem estado ao lado de amigos que lutam contra a DF há anos, testemunho diariamente a angústia que enfrentam devido à falta de tratamento e diretrizes claras nos protocolos de cuidados. Por isso, gostaria de fazer um apelo por celeridade na publicação do PCDT., Acredito sinceramente que essa medida não só garantirá condições justas para o tratamento deles, em colaboração com seus médicos, mas também aliviará um pouco do fardo que carregam. Além disso, ao reconsiderar os critérios para a dispensação do tratamento, sugiro que se leve em conta a praticidade dos exames necessários para eles., Entendo que o SUS enfrenta desafios para atender todas as demandas, o que muitas vezes resulta em atrasos que comprometem a estabilidade do tratamento. Isso é especialmente preocupante, pois pode significar uma regressão na saúde daqueles que lutam bravamente contra a doença., Outro ponto que gostaria de destacar é a importância de encaminhar essas pessoas para serviços mais próximos de suas casas. As longas viagens que muitos precisam fazer para receber tratamento são extremamente desgastantes, tanto física quanto emocionalmente., Por último, mas não menos importante, acredito firmemente que todos, independentemente da idade, merecem acesso ao tratamento adequado. É uma questão de justiça e humanidade., Agradeço profundamente por considerar estas sugestões e por demonstrar interesse na atualização tão necessária dessas diretrizes. Nossos amigos pacientes dependem muito disso., Obrigada pela atenção e sensibilidade.
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Regular	A elaboração de um PCDT para uma doença rara (DR) pode ser considerado uma avanço para o tratamento. A partir da primeira versão, outros aperfeiçoamentos virão. Mas neste caso, não custa reforçar que para DR como Fabry, quanto mais a abrangência terapêutica, melhor para os pacientes. Assim exposto, o cuidado integral pode ser alcançado se este PCDT contemplar outros medicamentos, incluindo aqueles em fase de submissão.	Nada a acrescentar.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	O texto e a adoção da alga galactosidade irá beneficiar vários pacientes com doenças vasculares cerebrais recorrentes, evitar quadros de demência vascular secundária e evitar a limitação social e física do paciente se tratado . Alterações visuais decorrentes da doença poderão ser tratadas também.	O texto para mim está excelente e completo para ser usando dentro do PCDT.
28/05/2024	Interessado no tema	Boa	não	acompanho histórias de alguns pacientes e vejo o sofrimento por não ter protocolos bem definidos e protocolos de atendimento aos pacientes e importante a rapidez desse pcdd o direito a vida e para todas as idades.
28/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Como alguém que tem estado ao lado de amigos que lutam contra a DF há anos, testemunho diariamente a angústia que enfrentam devido à falta de tratamento e diretrizes claras nos protocolos de cuidados. Por isso, gostaria de fazer um apelo por celeridade na publicação do PCDT., , Acredito sinceramente que essa medida não só garantirá condições justas para o tratamento deles, em colaboração com seus médicos, mas também aliviará um pouco do fardo que carregam. Além disso, ao reconsiderar os critérios para a dispensação do tratamento, sugiro que se leve em conta a praticidade dos exames necessários para eles., , Entendo que o SUS enfrenta desafios para atender todas as demandas, o que muitas vezes resulta em atrasos que comprometem a estabilidade do tratamento. Isso é especialmente preocupante, pois pode significar uma regressão na saúde daqueles que lutam bravamente contra a doença., , Outro ponto que gostaria de destacar é a importância de encaminhar essas pessoas para serviços mais próximos de suas casas. As longas viagens que muitos precisam fazer para receber tratamento são extremamente desgastantes, tanto física quanto emocionalmente., , Por último, mas não menos importante, acredito firmemente que todos, independentemente da idade, merecem acesso ao tratamento adequado. É uma questão de justiça e humanidade., , Agradeço profundamente por considerar estas sugestões e por demonstrar interesse na atualização tão necessária dessas diretrizes. Nossos amigos pacientes dependem muito disso., , Obrigada pela atenção e sensibilidade.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não	Como alguém que tem estado ao lado de amigos que lutam contra a DF há anos, testemunho diariamente a angústia que enfrentam devido à falta de tratamento e diretrizes claras nos protocolos de cuidados. Por isso, gostaria de fazer um apelo por celeridade na publicação do PCDT., , Acredito sinceramente que essa medida não só garantirá condições justas para o tratamento deles, em colaboração com seus médicos, mas também aliviará um pouco do fardo que carregam. Além disso, ao reconsiderar os critérios para a dispensação do tratamento, sugiro que se leve em conta a praticidade dos exames necessários para eles., , Entendo que o SUS enfrenta desafios para atender todas as demandas, o que muitas vezes resulta em atrasos que comprometem a estabilidade do tratamento. Isso é especialmente preocupante, pois pode significar uma regressão na saúde daqueles que lutam bravamente contra a doença., , Outro ponto que gostaria de destacar é a importância de encaminhar essas pessoas para serviços mais próximos de suas casas. As longas viagens que muitos precisam fazer para receber tratamento são extremamente desgastantes, tanto física quanto emocionalmente., , Por último, mas não menos importante, acredito firmemente que todos, independentemente da idade, merecem acesso ao tratamento adequado. É uma questão de justiça e humanidade., , Agradeço profundamente por considerar estas sugestões e por demonstrar interesse na atualização tão necessária dessas diretrizes. Nossos amigos pacientes dependem muito disso., , Obrigada pela atenção e sensibilidade.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	nao	Como alguém que tem estado ao lado de amigos que lutam contra a DF há anos, testemunho diariamente a angústia que enfrentam devido à falta de tratamento e diretrizes claras nos protocolos de cuidados. Por isso, gostaria de fazer um apelo por celeridade na publicação do PCDT., , Acredito sinceramente que essa medida não só garantirá condições justas para o tratamento deles, em colaboração com seus médicos, mas também aliviará um pouco do fardo que carregam. Além disso, ao reconsiderar os critérios para a dispensação do tratamento, sugiro que se leve em conta a praticidade dos exames necessários para eles., , Entendo que o SUS enfrenta desafios para atender todas as demandas, o que muitas vezes resulta em atrasos que comprometem a estabilidade do tratamento. Isso é especialmente preocupante, pois pode significar uma regressão na saúde daqueles que lutam bravamente contra a doença., , Outro ponto que gostaria de destacar é a importância de encaminhar essas pessoas para serviços mais próximos de suas casas. As longas viagens que muitos precisam fazer para receber tratamento são extremamente desgastantes, tanto física quanto emocionalmente., , Por último, mas não menos importante, acredito firmemente que todos, independentemente da idade, merecem acesso ao tratamento adequado. É uma questão de justiça e humanidade., , Agradeço profundamente por considerar estas sugestões e por demonstrar interesse na atualização tão necessária dessas diretrizes. Nossos amigos pacientes dependem muito disso., , Obrigada pela atenção e sensibilidade.
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não	Como alguém que tem estado ao lado de amigos que lutam contra a DF há anos, testemunho diariamente a angústia que enfrentam devido à falta de tratamento e diretrizes claras nos protocolos de cuidados. Por isso, gostaria de fazer um apelo por celeridade na publicação do PCDT., , Acredito sinceramente que essa medida não só garantirá condições justas para o tratamento deles, em colaboração com seus médicos, mas também aliviará um pouco do fardo que carregam. Além disso, ao reconsiderar os critérios para a dispensação do tratamento, sugiro que se leve em conta a praticidade dos exames necessários para eles., , Entendo que o SUS enfrenta desafios para atender todas as demandas, o que muitas vezes resulta em atrasos que comprometem a estabilidade do tratamento. Isso é especialmente preocupante, pois pode significar uma regressão na saúde daqueles que lutam bravamente contra a doença., , Outro ponto que gostaria de destacar é a importância de encaminhar essas pessoas para serviços mais próximos de suas casas. As longas viagens que muitos precisam fazer para receber tratamento são extremamente desgastantes, tanto física quanto emocionalmente., , Por último, mas não menos importante, acredito firmemente que todos, independentemente da idade, merecem acesso ao tratamento adequado. É uma questão de justiça e humanidade., , Agradeço profundamente por considerar estas sugestões e por demonstrar interesse na atualização tão necessária dessas diretrizes. Nossos amigos pacientes dependem muito disso., , Obrigada pela atenção e sensibilidade.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Como alguém que tem estado ao lado de amigos que lutam contra a DF há anos, testemunho diariamente a angústia que enfrentam devido à falta de tratamento e diretrizes claras nos protocolos de cuidados. Por isso, gostaria de fazer um apelo por celeridade na publicação do PCDT., , Acredito sinceramente que essa medida não só garantirá condições justas para o tratamento deles, em colaboração com seus médicos, mas também aliviará um pouco do fardo que carregam. Além disso, ao reconsiderar os critérios para a dispensação do tratamento, sugiro que se leve em conta a praticidade dos exames necessários para eles., , Entendo que o SUS enfrenta desafios para atender todas as demandas, o que muitas vezes resulta em atrasos que comprometem a estabilidade do tratamento. Isso é especialmente preocupante, pois pode significar uma regressão na saúde daqueles que lutam bravamente contra a doença., , Outro ponto que gostaria de destacar é a importância de encaminhar essas pessoas para serviços mais próximos de suas casas. As longas viagens que muitos precisam fazer para receber tratamento são extremamente desgastantes, tanto física quanto emocionalmente., , Por último, mas não menos importante, acredito firmemente que todos, independentemente da idade, merecem acesso ao tratamento adequado. É uma questão de justiça e humanidade., , Agradeço profundamente por considerar estas sugestões e por demonstrar interesse na atualização tão necessária dessas diretrizes. Nossos amigos pacientes dependem muito disso., , Obrigada pela atenção e sensibilidade.
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Boa	Como entidade que há anos acompanha de perto amigos que lutam contra a Doença de Fabry, testemunho diariamente a angústia que enfrentam devido à falta de tratamento adequado e à ausência de diretrizes claras nos protocolos de cuidados. Diante disso, apelo veementemente por celeridade na publicação do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT)., , Acredito firmemente que essa medida não apenas garantirá condições justas para o tratamento dos pacientes em colaboração com seus médicos, mas também aliviará significativamente o fardo que carregam. Ademais, ao reconsiderar os critérios para a dispensação do tratamento, sugiro que se leve em conta a praticidade dos exames necessários para esses pacientes., , Compreendo que o Sistema Único de Saúde (SUS) enfrenta desafios para atender a todas as demandas, o que frequentemente resulta em atrasos que comprometem a continuidade e a eficácia do tratamento. Tal situação é particularmente preocupante, pois pode resultar em uma regressão na saúde daqueles que lutam bravamente contra a doença.	Outro ponto crucial que gostaria de destacar é a importância de encaminhar esses pacientes para serviços de saúde próximos às suas residências. As longas viagens que muitos são obrigados a fazer para receber tratamento são extremamente desgastantes, tanto física quanto emocionalmente., , Por último, mas não menos importante, defendo que todos, independentemente da idade, merecem acesso ao tratamento adequado. Trata-se de uma questão de justiça e humanidade.
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não	Como alguém que tem estado ao lado de amigos que lutam contra a DF há anos, testemunho diariamente a angústia que enfrentam devido à falta de tratamento e diretrizes claras nos protocolos de cuidados. Por isso, gostaria de fazer um apelo por celeridade na publicação do PCDT., , Acredito sinceramente que essa medida não só garantirá condições justas para o tratamento deles, em colaboração com seus médicos, mas também aliviará um pouco do fardo que carregam. Além disso, ao reconsiderar os critérios para a dispensação do tratamento, sugiro que se leve em conta a praticidade dos exames necessários para eles., , Entendo que o SUS enfrenta desafios para atender todas as demandas, o que muitas vezes resulta em atrasos que comprometem a estabilidade do tratamento. Isso é especialmente preocupante, pois pode significar uma regressão na saúde daqueles que lutam bravamente contra a doença., , Outro ponto que gostaria de destacar é a importância de encaminhar essas pessoas para serviços mais próximos de suas casas. As longas viagens que muitos precisam fazer para receber tratamento são extremamente desgastantes, tanto física quanto emocionalmente., , Por último, mas não menos importante, acredito firmemente que todos, independentemente da idade, merecem acesso ao tratamento adequado. É uma questão de justiça e humanidade., , Agradeço profundamente por considerar estas sugestões e por demonstrar interesse na atualização tão necessária dessas diretrizes. Nossos amigos pacientes dependem muito disso., , Obrigada pela atenção e sensibilidade.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Boa	Não	Tenho visto o sofrimento das pessoas com essa doença rara, é desesperador ver tanto sofrimento. Um protocolo com diretrizes para DF, vai melhorar a qualidade de vida e dar esperança para esses pacientes. Sou fã do SUS e sei que nem sempre consegue dar conta das demandas, porém também sei que é possível e que não deixa ninguém sem atendimento. Por isso, peço encarecidamente que pense nos pacientes, não são números, não tem idade e sim, são seres humanos que precisam de ter tratamento mais próximo de casa, exames acessíveis. Enfim que pensem que a doença ora descontrola e precisam de tratamento contínuo sem atrasos em sua manutenção. Agradeço a oportunidade e apelo pela sensibilidade e certa de que será, essa contribuição levada em conta, agradeço de coração. Att. Araciél, , Entendo que o SUS enfrenta desafios para atender todas as demandas, o que muitas vezes resulta em atrasos que comprometem a estabilidade do tratamento. Isso é especialmente preocupante, pois pode significar uma regressão na saúde daqueles que lutam bravamente contra a doença., , Outro ponto que gostaria de destacar é a importância de encaminhar essas pessoas para serviços mais próximos de suas casas. As longas viagens que muitos precisam fazer para receber tratamento são extremamente desgastantes, tanto física quanto emocionalmente., , Por último, mas não menos importante, acredito firmemente que todos, independentemente da idade, merecem acesso ao tratamento adequado. É uma questão de justiça e humanidade
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Boa	nao	nao
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	Não, achei o texto bem completo e objetivo.	Iria sugerir que o MS e MEC desenvolvessem algum meio de desenvolver exames genéticos, para o SUS. É uma forma de conseguirmos melhorar o acesso ao diagnóstico, mas também avaliar outros aspectos do tratamento. É uma tecnologia que será determinante para outras terapias como no caso da Oncologia, havendo medicações, como no caso do Cá de mama e leucemia que dependem da mutação.

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não	Como alguém que tem estado ao lado de amigos que lutam contra a DF há anos, testemunho diariamente a angústia que enfrentam devido à falta de tratamento e diretrizes claras nos protocolos de cuidados. Por isso, gostaria de fazer um apelo por celeridade na publicação do PCDT., , Acredito sinceramente que essa medida não só garantirá condições justas para o tratamento deles, em colaboração com seus médicos, mas também aliviará um pouco do fardo que carregam. Além disso, ao reconsiderar os critérios para a dispensação do tratamento, sugiro que se leve em conta a praticidade dos exames necessários para eles., , Entendo que o SUS enfrenta desafios para atender todas as demandas, o que muitas vezes resulta em atrasos que comprometem a estabilidade do tratamento. Isso é especialmente preocupante, pois pode significar uma regressão na saúde daqueles que lutam bravamente contra a doença., , Outro ponto que gostaria de destacar é a importância de encaminhar essas pessoas para serviços mais próximos de suas casas. As longas viagens que muitos precisam fazer para receber tratamento são extremamente desgastantes, tanto física quanto emocionalmente., , Por último, mas não menos importante, acredito firmemente que todos, independentemente da idade, merecem acesso ao tratamento adequado. É uma questão de justiça e humanidade., , Agradeço profundamente por considerar estas sugestões e por demonstrar interesse na atualização tão necessária dessas diretrizes. Nossos amigos pacientes dependem muito disso., , Obrigada pela atenção e sensibilidade.
28/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Recomendar o uso para crianças do sexo masculino acima de 7 anos com mutação patogênica e parente com diagnóstico de doença de Fabry, mesmo assintomática.	Início da terapia de reposição enzimática em crianças

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não	Como alguém que tem estado ao lado de amigos que lutam contra a DF há anos, testemunho diariamente a angústia que enfrentam devido à falta de tratamento e diretrizes claras nos protocolos de cuidados. Por isso, gostaria de fazer um apelo por celeridade na publicação do PCDT., , Acredito sinceramente que essa medida não só garantirá condições justas para o tratamento deles, em colaboração com seus médicos, mas também aliviará um pouco do fardo que carregam. Além disso, ao reconsiderar os critérios para a dispensação do tratamento, sugiro que se leve em conta a praticidade dos exames necessários para eles., , Entendo que o SUS enfrenta desafios para atender todas as demandas, o que muitas vezes resulta em atrasos que comprometem a estabilidade do tratamento. Isso é especialmente preocupante, pois pode significar uma regressão na saúde daqueles que lutam bravamente contra a doença., , Outro ponto que gostaria de destacar é a importância de encaminhar essas pessoas para serviços mais próximos de suas casas. As longas viagens que muitos precisam fazer para receber tratamento são extremamente desgastantes, tanto física quanto emocionalmente., , Por último, mas não menos importante, acredito firmemente que todos, independentemente da idade, merecem acesso ao tratamento adequado. É uma questão de justiça e humanidade., , Agradeço profundamente por considerar estas sugestões e por demonstrar interesse na atualização tão necessária dessas diretrizes. Nossos amigos pacientes dependem muito disso., , Obrigada pela atenção e sensibilidade.,
28/05/2024	Organização da Sociedade Civil	Boa	enviaremos arquivo anexo	arquivo anexo
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	Como profissional que acompanho pacientes com DF gostaria de fazer algumas considerações: 1° considerar a análise do Liso-Gb3 para monitorar a eficácia do tratamento e indicar a gravidade da DF(Ortiz ,2018) , as mulheres se beneficiam com a Liso-Gb3no diagnostico e mmento de tratar (Nowak, 2022), 2° para o diagnostico em mulheres basta o exame molecular e os homens o teste enzimático(Ortiz, 2018), 3° para crianças seguir as recomendações internacionais ,onde os Meninos clássicos sintomáticos ou não se beneficiariam da TRE, sendo apropriada para qualquer idade. 4° A respeito do acompanhamento por geneticistas em centros de referência seria inviável pelo numero de profissionais existentes, não tendo cobertura para a pupulação, Sugiro a capacitação dos centros de infusão que são proximos dos pacientes que moram no interior ou aumento da infusão domiciliar.	Sobre as contra-indicações citadas, na literatura há informações diferentes. A DRC sem opção de transplante renal combinado com IC avançada- Classe IIA, DRC estagio 5 - classe IIA , A TRE protege os outros órgãos, o que acontece nos pacientes com IC avançada,
28/05/2024	Interessado no tema	Boa	não	não

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Nao	Nao
28/05/2024	Interessado no tema	Muito boa	Não	Não
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	O PCDT não traz a importância do liso-gb3. Trazer a importância do monitoramento. Além de outros parâmetros não abordados e que estão presentes no guideline Ortiz 2018., , Apesar do PCDT estar muito bem elaborado trazendo informações relevantes tendo como base diversos estudos incluindo o Consenso brasileiro de doença de fabry, as recomendações para a doença de Fabry descrita por Ortiz e colaboradores, bem como o artigo do German 2010, são importantes fontes de dados abrangendo de forma ampla as principais questões relevantes para o diagnostico, acompanhamento e manejo da doença de Fabry e deveriam ser abordados de forma mais consistente no documento., Ambos os trabalhos trazem orientações a respeito do diagnóstico do paciente de acordo com o gênero do paciente. Sendo necessário o exame enzimático em pacientes do gênero masculino e molecular para pacientes do gênero feminino. Dessa forma, o critério anteriormente citado deveria ser considerado como diagnostico final para doença de Fabry no PCDT como consta na literatura e suficiente como critério de inclusão de uso da TRE em conjunto com a presença de sinais e sintomas característicos do fenótipo clássico como descrito nesses artigos., Ainda, vale ressaltar que para pacientes pediátricos masculinos, os pacientes assintomáticos deveriam ser elegíveis para início de tratamento como abordado nessa recomendação (Ortiz et al., 2018). Lembrando que a TRE possui um importante papel na proteção de órgãos podendo ter melhor benefício clinico se a intervenção terapêutica ocorrer antes de danos irreversíveis (Banikazemi 2007), E digo de nota e é levando em consideração também na recomendação de Ortiz e colaboradores bem como no Consenso brasileiro de doença de fabry, o papel do lyso -gb3 no diagnostico e acompanhamento da progressão da doença e esse aspecto não é sequer mencionado no documento. Faz-se necessário uma revisão da literatura considerando o estabelecimento desse biomarcador.,	Por fim, o texto traz informações pouco precisas sobre a falta de evidência em melhoras como “arritmias (bradiarritmias ou taquiarritmias), AVC ou AIT, depressão e perda de audição” durante o tratamento com a TRE. Nesse contexto, é importante uma melhor revisão da literatura considerando os diversos estudos considerando os desfechos da TRE x placebo. Por exemplo: o artigo da El dib 2017 que traz dados de diversos estudos e indicam melhores desfechos renais e cardíacos quando comparado beta-agalsidase com placebo e melhores desfechos cerebrovasculares quando comparado com a alfaagalsidase. E, corroborando com esses dados, Motwani M, et al. Mol Genet Metab. 2012, 107:197–202 mostrou o benefício do tratamento com beta agalsidase x placebo no sistema de condução., Concluo dessa forma parabenizando os membros da Conitec pelo material elaborado e compartilhando algumas sugestões que visam contribuir para a versão final do documento.,
28/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Sugestão de poder tratar pacientes transplantados	Idade do tratamento
28/05/2024	Paciente	Muito boa	Tenha uma atenção por essas pessoas	Não
28/05/2024	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não	Não
28/05/2024	Paciente	Muito boa	Não	Gostaria que todos os portadores tenham acesso à à essa medicação sem interrupções ao tratamento .
28/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	apenas remarcar a idade de início do uso das medicações conforme orientado em bula	não

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?
28/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Contribuição do Grupo de Estudos de Doenças Raras e do Departamento de Cardiologia Clínica da Soc Brasileira de Cardiologia com informações especializadas apresentadas em documento anexo	Parabenizar pela iniciativa e colocar os GEDORAC e DCC da SBC a disposição para o debate do documento final
28/05/2024	Profissional de saúde	Boa	"- Na introdução corrigir ""homozigotos"" para ""hemizigotos""., - Em relação ao diagnóstico diferencial da “neuropatia por outras doenças genéticas”, sugiro incluir doenças relacionadas a canais de sódio, como as relacionadas ao SCN9A (Bennett et al., 2014)."	- Nos critérios de inclusão, para clareza, sugiro repetir a informação sobre o método/material utilizado para a atividade enzimática (leucócitos, plasma ou fibroblasto)., - Para fins de indicação do tratamento, seria importante estar claro o que constitui
28/05/2024	Profissional de saúde	Muito boa	Não	É fundamental o encaminhamento dos casos suspeitos para centros de referência a fim de fazer o diagnóstico e iniciar a terapia de reposição o mais breve possível. A evolução para insuficiência renal eleva ainda mais os custos de saúde além de tornar o indivíduo não produtivo.