

Contribuições da Consulta Pública - Formulário Técnico - Triagem neonatal para galactosemia - CONITEC

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição	Referência
01/06/2018	Profissional de saúde	1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar 2ª - Não 3ª - Não 4ª - Não 5ª - Não	
01/06/2018	Profissional de saúde	1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar 2ª - Não 3ª - Não 4ª - Não 5ª - Não	

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição	Referência
13/06/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar. A triagem neonatal para galactosemia é feita no Distrito Federal há 6 anos, por força de Lei (Lei Distrital nº 4.190 2008). Nesse período suspeitamos de 54 casos de galactosemia (teste e reteste positivos). Destes, a atividade da GALT foi normal em 33,3% dos casos, baixa a moderada em 47,4% e indetectável ou muito baixa em 19,3%. Este último grupo foi considerado portador de galactosemia clássica. A dieta restritiva foi iniciada em todos com alteração da enzima e nos que apesar da atividade da enzima normal mantinham hipergalactosemia. Os pacientes apresentam acompanhamento regular no ambulatório de galactosemia, com equipe multidisciplinar e menos de 10% apresentam algum comprometimento do desenvolvimento neuropsicomotor. Nesse período apenas 1 paciente apresentou sepse (não confirmada por Ecoli). A experiência do serviço de triagem neonatal do Distrito Federal mostra grande benefício pois um número expressivo de crianças com galactosemia clássica apresenta boa evolução clínica.</p> <p>2ª - Sim, A galactosemia clássica é doença genética bem conhecida, com evolução desfavorável, também bem descrita na literatura, caso não ocorra intervenção precoce. A triagem neonatal é o método ideal de identificação precoce das crianças com galactosemia clássica, ou seja, os pacientes com real risco de óbito por sepse ou evolução para déficit visual irreversível ou insuficiência hepática. Observamos nos artigos em anexo, que relatam experiências de países que fazem triagem há muitos anos, que esse objetivo foi alcançado. Nesse momento, no Distrito Federal precisamos avançar no diagnóstico confirmatório, ou seja, implantar o estudo genético para que os casos duvidosos sejam realmente elucidados e melhorar com isso a acurácia do teste.</p> <p>3ª - Não</p> <p>4ª - Não</p> <p>5ª - Não</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição	Referência
13/06/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar. Galactosemia é um erro inato do metabolismo com potencial risco de vida, é uma doença autossômica recessiva onde as crianças mais afetadas nascem com aspecto saudável, mas podem experimentar um declínio rápido e devastador conforme a exposição ao leite materno ou fórmula maternizada, que contêm grandes quantidades de galactose. Os sintomas agudos podem progredir em questão de dias com icterícia, vômitos e diarreia, insuficiência de crescimento, hepatomegalia e sepse por E. coli. Sem tratamento (intervenção dietética e medidas de emergência), as crianças afetadas muitas vezes morrem no período neonatal (Fridovich-Keil e Walter 2008). Com a triagem neonatal (TNN) para galactosemia na década de 1960 tornou-se possível identificar recém-nascidos afetados antes que eles ficassem gravemente doentes, às vezes até mesmo antes que manifestassem os sintomas. (Beutler e Baluda 1966). A galactosemia causada pela deficiência da enzima galactose-1-fosfato uridil-transferase (GALT) pode ser dividida em três fenótipos clínicos / bioquímicos: (1) galactosemia clássica; (2) galactosemia variante clínica; e (3) galactosemia variante bioquímica. Esta categorização é baseada na atividade da enzima GALT residual; nos níveis de metabolitos de galactose (e. g., galactose-1-fosfato e galactitol na urina); e, mais importante, a probabilidade de o indivíduo afetado desenvolver complicações agudas e crônicas em longo prazo. Essa categorização permite o aconselhamento adequado dos pais de uma criança com galactosemia (Berry, 2017). Ao longo de 7 anos de realização da Triagem Neonatal para Galactosemia pude perceber como integrante da equipe de cuidados que a instituição de tratamento pós-TNN positiva pode retirar crianças da assistência terciária e evitar um pior prognóstico (óbito), desta forma a galactosemia clássica é uma doença tratável de modo simples, sem necessidade de custos elevados para o SUS e sua triagem não deve ser descontinuada. O benefício da detecção precoce por triagem neonatal e a restrição dietética rápida da galactose, alcançada pela remoção de produtos lácteos da dieta, faz com que os bebês afetados sejam poupados dos sintomas agudos e potencialmente letais de doença.</p> <p>2ª - Sim, Muitos profissionais de saúde acreditam que galactosemia variante Duarte não resulta em doença clínica com ou sem intervenção dietética; no entanto, há também relatos em contrário e nenhum estudo adequadamente fundamentado, confirmando ou refutando essa suposição, foi relatado. Entretanto, anomalias, como icterícia, que podem ser observadas em alguns bebês, se resolvem rapidamente quando é realizada a troca do leite materno ou fórmula de partida por uma fórmula de baixa galactose. Como os dados disponíveis sobre os resultados do neurodesenvolvimento de crianças com galactosemia variante Duarte são conflitantes, mais estudos são necessários para determinar quais são os resultados a longo prazo e se a ingestão de galactose no primeiro ano de vida influencia o desfecho. Insuficiência ovariana prematura não foi relatada para meninas ou mulheres com galactosemia variante Duarte. (Fridovich-Keil JL, Gambello MJ, Singh RH, et al., 2014)</p> <p>3ª - Não</p> <p>4ª - Não</p> <p>5ª - Sim, Estudos referem que os pacientes com galactosemia com níveis mais elevados de GAL1P são mais propensos a ter um resultado negativo a longo prazo. A avaliação dos níveis de GAL1P em uma dieta com restrição de galactose pode ser útil para fornecer um prognóstico para pacientes com galactosemia com</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição	Referência
		<p>genótipos raros ou novos, cujas apresentações clínicas não são bem conhecidas. No ambulatório de galactosemia da Unidade de Genética do Hospital de Apoio de Brasília-HAB em Brasília, também está em andamento um estudo para avaliação das medidas de acompanhamento e sua correlação com o neurodesenvolvimento.</p>	
13/06/2018	Interessado no tema	<p>1ª - Concordo parcialmente da recomendação preliminar. A recomendação de não incluir a triagem está baseada principalmente no fato de não haver ainda no Brasil dados fidedignos de incidência e identificação precoce da galactosemia. Na recomendação se menciona a necessidade de implementar um programa piloto para avaliar a taxa de falsos positivos de maneira representativa, adequar a linha de cuidados e garantir que o diagnóstico precoce não seja retardado. Uma das formas de garantir que o diagnóstico precoce não seja retardado seria tornar evidente para os profissionais de saúde vinculados ao SUS a contra-indicação de uso de tiras de glicemia baseadas na enzima MutQ-GDH, que falseia resultados de glicemia e retardam o possível diagnóstico. A hipoglicemia associada a hipotonia é um dos primeiros sintomas da galactosemia, uma vez que impede a conversão da lactose em glicose. Tiras que utilizam a enzima MutQ-GDH identificam galactose como glicose, o que leva a resultados falsamente elevados e dificultam a identificação da hipoglicemia em pacientes neonatos. Infelizmente no Brasil, diferentemente de outros países do mundo, tiras que usam esta tecnologia não estão formalmente contra-indicadas em pacientes neonatos não triados para galactosemia, apesar de existir esta recomendação em Alerta de Tecnovigilância da Anvisa (Alerta 1596 de jun/2015). Reforçar esta recomendação seria uma forma de eliminar o risco de não diagnóstico da doença ou de diagnóstico tardio no SUS. Tenho comigo que fazer o levantamento de incidência da doença como recomenda o relatório da CONITEC deveria incluir no protocolo o monitoramento da glicemia em recém nascidos utilizando sistemas de medição com tiras Não Mut Q-GDH, como forma de identificar de forma eficaz a hipoglicemia deste tipo de paciente.</p> <p>2ª - Sim, Apresento o Alerta 1596 da Anvisa, que tratou da baixa especificidade de sistemas de monitoramento de glicemia baseados na enzima Mut Q-GDH. A informação sobre este alerta deveria ser mais evidente na Instrução de Uso deste tipo de tira. Caberia à área de produtos para diagnóstico de uso In Vitro da Anvisa (GEVIT) solicitar ao fabricante que dê evidência desta informação, orientando os locais que não fazem a triagem da galactosemia a NÃO USAR o produto. Lembro que esta informação já aparece na Instrução de Uso em vigor deste tipo de produto, entretanto sem dar ao tema a devida importância. Considerando a ampla utilização deste tipo de tira no SUS, existe aí um interesse comercial que com certeza ultrapassa os limites de segurança do paciente.</p> <p>3ª - Sim, Na avaliação econômica, medidas preventivas para identificação e diagnóstico da hipoglicemia poderia justificar a não implementação da triagem no SUS, mitigando o risco de não diagnóstico ou diagnóstico tardio da doença.</p> <p>4ª - Não</p> <p>5ª - Sim, Consultar a Área de Tecnovigilância da Anvisa e solicitar a opinião, uma vez que a agência documentou bem este tema antes de publicar o Alerta Nº 1596 em junho/2015.</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição	Referência
13/06/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar. Meu nome é Graziela Paronetto Machado Antonialli, sou médica geneticista da Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal – Centro de Referência em Doenças Raras – Hospital de Apoio de Brasília. Escrevo em nome da equipe multidisciplinar que atende neste serviço os pacientes triados pelo teste do pezinho para Galactosemia no Distrito Federal. O Distrito Federal desde 2011 faz a triagem neonatal ampliada para todos os pacientes do SUS, e a Galactosemia está entre as doenças triadas. Todos os pacientes triados são encaminhados para o ambulatório de genética e são atendidos por equipe multidisciplinar composta por geneticistas, nutricionistas, fonoaudiólogo e neurologista pediátrica. Somos um exemplo nacional do impacto que a triagem neonatal para Galactosemia tem para os pacientes prevenindo mortes prematuras e internações por complicações graves da doença. A efetividade clínica comparativa em relação a não rastrear ou à implementação de outros programas ainda não é conhecida, embora os benefícios para a saúde esperados são irrefutáveis se o diagnóstico e o tratamento precoce são estabelecidos. O teste de rastreamento através da medição da GALT e GAL-1-P é seguro e efetivo, o suficiente para modificar as condutas e os desfechos imediatos e em longo prazo nos pacientes diagnosticados, diminuindo drasticamente a mortalidade destes pacientes nos primeiros dias de vida e sua qualidade de vida a curto, médio e longo prazo. Por esse motivo somos favoráveis à inclusão da Galactosemia como doença triada no teste do pezinho em nível nacional e não concordamos com a posição da CONITEC.</p> <p>2ª - Sim, Nestes 7 anos de experiência, acompanhamos pacientes com Galactosemia clássica e suas variantes totalizando um total de 88 pacientes. Nenhum dos pacientes acompanhados neste serviço apresentou déficit cognitivo grave, lesões oftalmológicas ou internações por complicações graves da doença, o que seria esperado para pacientes não triados de diagnóstico tardio da doença. Alguns pacientes apresentaram atraso na aquisição da linguagem mesmo com adesão completa ao tratamento, mas consideramos que essa complicação é imensamente inferior a esperada para pacientes não tratados precocemente.</p> <p>3ª - Sim, Não há uma análise de custo para o Sistema Único de Saúde do Brasil. O tratamento da doença é estritamente nutricional, e apesar de desconhecermos em números o custo de uma triagem para Galactosemia, sabemos que um paciente triado em tratamento, acima de 1 ano usa em média 4 latas de fórmula isenta de galactose mensalmente, a um custo de 44 reais a lata, este curso sem dúvida é menor do que o que seria gasto com internações e tratamentos realizados para um paciente com diagnóstico tardio da doença.</p> <p>4ª - Não</p> <p>5ª - Não</p>	