

Contribuições da Consulta Pública - Formulário Experiência ou Opinião - Exoma para deficiência intelectual - CONITEC

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, É de suma importância a incorporação do exoma para eficiência intelectual. 2ª - Não 3ª - Não
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, 2ª - Não 3ª - Não
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, 2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Nenhum, Positivo: Nenhum, Negativo: Nenhum 3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Nenhum, Positivo: Nenhum, Negativo: Nenhum
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, 2ª - Não 3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Cgh-array, Positivo: Detecta microdeleções, Negativo: Não detecta mutações
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, 2ª - Não 3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Fizemos na minha o exame Cgharray, nao fizemos o exoma devido a ter um.custo muito alto., Positivo: O Cgharray diagnosticou uma síndrome rara em minha filha. Mas sei de casos em que esse exame não detectou nenhuma síndrome, é que somente após o paciente ter feito o exoma ele obteu o diagnóstico de uma síndrome rara, no nosso caso a síndrome de Phelan Mc Dermid. , Negativo: Não acredito ter nenhum efeito negativo.
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Discordo parcialmente da recomendação preliminar, Quanto mais informações a mão melhor. Tem sim que liberar o exame 2ª - Não 3ª - Não
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Todos têm direito a um diagnostico, tenho dois filhos especiais sem diagnóstico 2ª - Não 3ª - Não

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
19/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, É de crucial importância para a família e para o paciente chegarem ao diagnóstico preciso da causa da deficiência intelectual, a fim de poder providenciar o melhor e mais adequado tratamento e o EXOMA é um dos meios mais efetivos para tal</p> <p>2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Exoma, Positivo: Diagnóstico da síndrome causadora da deficiência intelectual, Negativo: Necessidade de uma ação judicial para ter acesso ao mesmo</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, É de suma importância a incorporação do exoma para eficiência intelectual.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Concordo totalmente com a recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Aristab, imipramina e risperidona., Positivo: Melhora na concentração, ansiedade e nos descontroles emocionais., Negativo: Dependência e o ganho de peso.</p>
20/10/2018	Interessado no tema	<p>1ª - Concordo totalmente com a recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, O exoma é um grande aliado para novos diagnósticos de síndromes em crianças e pessoas com alguma disfunção intelectual sem nenhuma explicação, comais pessoas fazendo exames e descobrindo seu diagnóstico mais estudos podem ser feitos para uma qualidade de vida melhor.</p> <p>2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Exoma, Positivo: Descobrir o que meu filho tem para poder saber como cuidar dele quais são os sinais de alerta para algo que possa a vir ocorrer, e claro sugerir incentivar e exigir mais pesquisas para a sua síndrome., Negativo: Não houve nenhum efeito negativo pelo contrário apenas positivo.</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
20/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, O exame é de extrema importância</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Um exame necessario para muitos e nao realizado por falta de condições financeiras!</p> <p>2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Exame exoma, Positivo: Um exame para maiores investigacoes..para traamentos, Negativo: Nao ha</p> <p>3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Exames cgh array, Positivo: Descarta outras síndromes que podem vir concomitantemente juntos do autismo, Negativo: Nao ha efeitos negativos em investigacoes geneticas</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, O exame é imprescindível no diagnóstico diferencial de alguns distúrbios sensoriais e intelectuais.</p> <p>2ª - Sim, como profissional de saúde, Qual: Exoma - todos os tipos, Positivo: Exoma- auxílio no diagnóstico de distúrbios metabólicos com interferência cerebral., Negativo: Nenhum</p> <p>3ª - Não</p>
19/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Discordo, pois se tem um exame que possibilite descobrir o gene causador da DI, bem como, posteriormente desenvolver estudos científicos, medicamentos para tratar, porque não haver recomendação para realiza-lo? Estamos no século 21, o país precisa se desenvolver, crescer cientificamente. Há tantas síndromes surgindo, precisamos do EXOMA.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
19/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, O sequenciamento do exoma é de extrema importância para diagnóstico visto que a amplitude de benefícios são imensas onde se economizaria muito com o um único pedido deste exame não precisando os anteriores e além do mais países europeus e já no Canadá, EUA, AUSTRALIA e alguns outros já são incorporados ao governo, sendo conseguido facilmente.</p> <p>2ª - Sim, como profissional de saúde, Qual: Com os resultados do exoma conseguiremos saber com muita antecedência de diversos problemas , Positivo: Estou a utilizar anticonvulsivante que descobri do meu filho através do exoma uma alteração genética extremamente rara com 2 casos até o momento no mundo. Isto seria outro fator importante pois aumentando o número de exoma feitos com certeza terão mais casos e assim mais estudos pesquisas e apoio bem como troca de experiências , Negativo: Não vejo nada negativo</p> <p>3ª - Não</p>
19/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Discordo, pois o exoma pode ajudar em alternativas de tratamento mais personalizado.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Risperidona e Depakene, Positivo: Melhora no sono noturno em ambos os medicamentos. , Negativo: Crise emocional, variação de humor , secura na boca, somolencia ao longo do dia, alteração do apetite com o uso da risperidona.</p>
19/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Hoje sabemos e temos evidências de que exames como o exoma é de grande ajuda para o diagnóstico dos pacientes.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
13/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Muitos pacientes necessitam realizar o exoma sem condições financeiras para tal, a fim de seu diagnóstico</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
19/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Sequenciamento completo do exoma , Positivo: Foram identificadas variantes genéticas importantes para o diagnóstico e para direcionar o tratamento., Negativo: Não foi avaliada a parte não codificantes do DNA, melhor seria a realização do sequenciamento completo do genoma.</p> <p>3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Análise do DNA mitocondrial, Positivo: Serviu para diferenciar mitocondriopatia., Negativo: Não há.</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Todo paciente deve ter acesso à investigação de sua comorbidade para que possa aturar de forma eficaz</p> <p>2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Exames genéticos que não me trazem respostas. Somente o exoma me traria., Positivo: Descarte de síndromes , Negativo: Resultados incompletos e dependentes do exame maior (exoma)</p> <p>3ª - Não</p>

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, A incorporação do exoma para detecção de deficiência intelectual deve fazer parte do SUS.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Eiaperidorna, Aristab, Depakote, Depakene, Neozine, Leponex, Positivo: Risperidona aumentar da atenção nos primeiros anos de uso Aristab nenhuma melhora visível Depakene e Depakote para controle de crises epiléticas Neozine tranquilizante Leponex melhora na atenção e interação, Negativo: Risperidona perde o efeito ao longo do tempo de uso Aristab não adiantou nada Neozine sedação excessiva Leponex necessidade de exames regulares para controle</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
19/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
19/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, A análise do exoma favorece o diagnóstico e tratamento adequado da deficiência</p> <p>2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Exames de investigação genética, Positivo: Permitiram descartar diagnósticos clínicos que indicavam tratamentos ineficazes. Permitiu a utilização de remédios adequados para o transtorno do meu filho, como Risperdal e Aristab, que auxiliaram meu filho no controle dos sintomas, Negativo: Não ha</p> <p>3ª - Não</p>

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, O diagnóstico genético é mais preciso favorecendo a pesquisa seletiva. A deficiência intelectual é complexa que envolve múltiplas possibilidades clínicas e diferentes interações medicamentosas. Em determinados casos a deficiência intelectual existe com outras doenças o que dificulta ainda mais a definição do melhor tratamento. Síndrome como Phelan-McDermid necessita de uma atenção especial.</p> <p>2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Sequenciamento genético Exome, Positivo: A identificação da síndrome Phelan-McDermid permitiu entender que a deficiência intelectual estava acompanhada de um quadro esquizofrênico é um quadro do espectro autista. A conduta médica adotou outra conduta melhor orientado por pesquisas relatadas na comunidade científica. Essa identificação mais precisa contribuiu para dar uma melhor atenção ao paciente e orientação familiar., Negativo: O alto custo do exame de sequenciamento genético retardou em cerca de quatro anos o esclarecimento do complexo quadro da paciente. Além do desgaste familiar a paciente foi submetida a tratamentos errôneos com graves prejuízos para a qualidade de vida de todos os envolvidos. O custo também impede a correta identificação dos casos o que dificulta o avanço da pesquisa para melhorar o tratamento e, eventual, cura.</p> <p>3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Medicamentos de uso controlado, tarja preta.Exames diversos que resultaram nulos para esclarecer o quadro, com demorado e desgastante investigação diagnóstica., Positivo: O resultado do exome trouxe um pouco de paz e melhor entendimento da falta de resultados. Também nos ajudou a compreender sobre a falta de protocolos a serem adotados., Negativo: Impede o acesso a maior parte da população o que ajudaria a definição de políticas públicas e tratamentos mais adequados o mais rapidamente possível.</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, A deficiência intelectual está associada a outras comorbidades de síndromes genéticas e transtorno do espectro autista. Seu diagnóstico genético pode levar não só a orientar possíveis quadros clínicos graves comprometendo outros órgãos assim como orientação para pesquisa e cura de determinados sintomas.</p> <p>2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Exame genético ACGH onde identificou uma deleção genética , Positivo: O exame genético diagnosticou uma deleção que traz riscos de problemas renais, gástricos, cardíacos e psiquiátricos , Negativo: Nenhum efeito negativo</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, É importante para diagnóstico precoce de muitas síndromes inclusive autismo e comodidades como problemas cardíacos entre outros</p> <p>2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Meu filho já fez exame genético chamado x-frágil e cgh-array, mas que são muito genéticos e não deu nada. Meu filho tem autismo , Positivo: Os dois exames que fiz já fazem parte do protocolo de investigação , Negativo: São exames muito genéticos. Exoma é mais específico e consegue visualizar melhor falhas e doações a nível genético</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Todo paciente com deficiência deveria ter sua genética estudada</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Concordo totalmente com a recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Concordo totalmente com a recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Concordo totalmente com a recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
30/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Concordo parcialmente da recomendação preliminar, Na realidade é a primeira vez que ouvi falar sobre isso, então foi a alternativa que achei adequada responder, por não ter uma resposta direta como nunca ouvi ou não tenho como opinar.</p> <p>2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Carbamazepina, Depakene, fenobarbital, neuleptil, respiridona. , Positivo: Nenhum. , Negativo: Alucinações, nervosismo, ganho de peso.</p> <p>3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Carbamazepina, Depakene, fenobarbital, neuleptil, respiridona.Terapia ocupacional, Positivo: Nenhum , Negativo: Ganho de peso, ansiedade, toc, agitação, nervosismo.</p>
30/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Deve ser incorporado à lista do SUS com fundamento na baixa renda da população.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
30/10/2018	Interessado no tema	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
30/10/2018	Interessado no tema	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, saude é direito de todos</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
30/10/2018	Interessado no tema	<p>1ª - Concordo totalmente com a recomendação preliminar, A melhoria da qualidade de vida da pessoa com necessidade do medicamento é extrema além de bastante necessário.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
30/10/2018	Interessado no tema	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
30/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
30/10/2018	Interessado no tema	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, a POPULAÇÃO CARENTE PRECISA DA DISPONIBILIZAÇÃO DESSA MEDICAÇÃO PARA TER QUALIDADE DE VIDA.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
29/10/2018	Instituição de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, O Alemtuzumabe é uma opção de tratamento para pacientes graves com diagnóstico de Esclerose Múltipla.</p> <p>2ª - Sim, como profissional de saúde, Qual: Alemtuzumabe, Positivo: Controle da evolução da Esclerose Múltipla., Negativo: Discretos efeitos adversos (tireoidite e nefrite) tratadas.</p> <p>3ª - Sim, como profissional de saúde, Qual: Interferons,Acetato de GlatiramerFingolimodeDimetil-FumaratoNatalizumabeOcrelizumabe, Positivo: Controle da Esclerose Múltipla, Negativo: Efeitos adversos da imunomodulação/imunossupressão</p>
30/10/2018	Interessado no tema	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
26/10/2018	Paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, A incorporação ajudaria muitos casos de país com filhos com doenças graves e indeterminadas por exames comuns.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
30/10/2018	Interessado no tema	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
30/10/2018	Interessado no tema	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Não tem nem o que comentar, estamos jogando com vidas humana e o que mais importa na vida e a saúde.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
30/10/2018	Grupos/associação/organização de pacientes	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Fazer este exame para esses pacientes e suas famílias, não é somente uma tentativa de encontrar uma cura, mas também, uma esperança de encontrar solução para uma busca incansável de perguntas; prevenção de evita acontecer o erro genético novamente e buscar novas formas de tratamentos customizados e especificas para cada paciente/situação.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
30/10/2018	Grupos/associação/organização de pacientes	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Fazer este exame para esses pacientes e suas famílias, não é somente uma tentativa de encontrar uma cura, mas também, uma esperança de encontrar solução para uma busca incansável de perguntas; prevenção de evita acontecer o erro genético novamente e buscar novas formas de tratamentos customizados e especificas para cada paciente/situação.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
30/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Fazer este exame para esses pacientes e suas famílias, não é somente uma tentativa de encontrar uma cura, mas também, uma esperança de encontrar solução para uma busca incansável de perguntas; prevenção de evita acontecer o erro genético novamente e buscar novas formas de tratamentos customizados e especificas para cada paciente/situação.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
30/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, sou totalmente favoravel a incorporação do exoma para deficiência intelectual</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
22/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Meu filho de 8 anos é portador de uma síndrome genética: Phelan McDermid associada à doença mitocondrial. O Teste do Exoma seria de grande ajuda para antecipar um problema médico e/ou indicar um tratamento médico no caso da doença mitocondrial.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Medicamentos: Coenzima-Q10,L-Carnitin, Tiamina, Riboflavina, Vitaminas C e E, Ácido Fólico., Positivo: Mais disposição, melhor desenvolvimento motor e mais sociabilização ., Negativo: Não observados.</p>
30/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Tenho obtido muitos resultados de exoma relacionados a diagnóstico de deficiência intelectual</p> <p>2ª - Sim, como profissional de saúde, Qual: Exomas e genomas , Positivo: Diagnósticos inconclusivos totalmente caracterizados pelo exoma , Negativo: Não</p> <p>3ª - Não</p>
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Trata-se de um exame esclarecedor que auxilia na dinamica das terapias e a prognóstico/diagnóstico, poupando assim tempo e recursos com otimização na qualidade de vida e independência do paciente e familiares.</p> <p>2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Exoma, Positivo: Otimizacao das terapias e medicamentos., Negativo: Sem efeitos negativos</p> <p>3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Exame cariotipo da banda G. CGH ARRAY, EXOMA, FISH, Positivo: Otimizacao tempo e recursos., Negativo: Conheci a verdade.</p>

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
20/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, 2ª - Não 3ª - Não
20/10/2018	Interessado no tema	1ª - Discordo parcialmente da recomendação preliminar, 2ª - Não 3ª - Não
21/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Creio tratar-se de exame que possibilita o esclarecimento de diagnósticos propiciando o conhecimento rápido para agilização de intervenções adequadas. 2ª - Não 3ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Realização do exame de Cariótipo somente., Positivo: Conhecimento de informações., Negativo: Não houveram
21/10/2018	Interessado no tema	1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, 2ª - Não 3ª - Não
21/10/2018	Interessado no tema	1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, 2ª - Não 3ª - Não
21/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, A análise do exonoma pode revelar alteração pertinentes ás deficiências relacionadas. 2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: X-Frágil, Positivo: Modificação no procedimento de terapias e medicamentos relacionados., Negativo: Não houve 3ª - Não
29/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Concordo parcialmente da recomendação preliminar, 2ª - Não 3ª - Não
21/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, 2ª - Não 3ª - Não

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
20/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Temos muitos pacientes que necessitam a realização para investigação diagnóstica</p> <p>2ª - Sim, como profissional de saúde, Qual: Exame exoma para diagnóstico de síndrome genética em outro paciente portador de síndrome de klfetra, Positivo: Permitiu o diagnóstico e melhora no tratamento deste paciente, Negativo: Não existe outra contra indicação</p> <p>3ª - Sim, como profissional de saúde, Qual: Com o exame exoma, Positivo: Permitiu tratar melhor meu paciente, Negativo: Não houve efeitos negativos</p>
22/10/2018	Interessado no tema	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Este exame possibilita o diagnóstico de síndromes cuja intervenção rápida poderá levar ao desenvolvimento do indivíduo mais rápido.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
22/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Casais jovens que querem ter mais filhos precisam e querem saber da probabilidade de recorrência da patologia.O alvo da atenção do médico é a saúde dos pacientes, com os quais deve agir com o máximo de zelo. Se já existe uma técnica de maior precisão diagnóstica, deve ser utilizada.</p> <p>2ª - Sim, como profissional de saúde, Qual: Microarray e Sequenciamento de Nova Geração.Acompanho uma família cuja síndrome genética foi a primeira a ser descrita na literatura médica graças ao diagnóstico molecular sendo rara e o único caso de que se tenha conhecimento, Positivo: Diagnóstico preciso, Aconselhamento Genético, orientação sobre a probabilidade de recorrência, sobre o tratamento e sobre o prognóstico., Negativo: O preço, o que não supera os efeitos positivos.</p> <p>3ª - Sim, como profissional de saúde, Qual: Microarray e SNG., Positivo: Muitos casais são jovens e pretendem ter mais filhos e o médico precisa fazer o Aconselhamento Genético e informar a probabilidade de recorrência, o tratamento e o prognóstico e para isso precisa ter o diagnóstico preciso. Além disso, o CEM diz que o médico deve agir com o máximo de zelo com seus pacientes., Negativo: Talvez o valor.</p>
22/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Seria muito bom ter uma avaliação pra verificar o grau da deficiência</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
23/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, O exame é muito importante para detectar desordem genética e auxiliar no plano de intervenção</p> <p>2ª - Sim, como cuidador ou responsável, Qual: Realizei exame similar , Positivo: A identificação do problema precocemente, Negativo: Desconheço</p> <p>3ª - Não</p>
23/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, Exame importante para análise, diagnóstico de síndromes e num futuro breve medição adequada pra cada caso.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
24/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição
24/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
24/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar, tenho uma filha de 7 anos com agenesia de corpo caloso e ainda não descobriram qual síndrome. já realizamos o cgh array e foi normal. ela tem características compatíveis com síndrome de kabuki, porém sem uma análise mais específica não é possível confirmar. Li a respeito de medicação até para reverter essa síndrome, porem sem diagnóstico não posso medica-la.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>
21/10/2018	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar,</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p>