

# Contribuições da Consulta Pública - Formulário Técnico - Exoma para deficiência intelectual - CONITEC

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição	Referência
19/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo parcialmente da recomendação preliminar. O exoma, quando indicado precisamente, tem impacto sim, quando avaliado o aspecto econômico, ao encerrar o custoso e demorado processo de investigação diagnóstica que se prolongaria em caso de não realização do diagnóstico; e, ainda, impacto psicossocial ao indivíduo e familiares, ao permitir adequado aconselhamento genético, e consequentemente, prevenção de recorrência de quadros semelhantes na mesma família. A investigação por exoma de quadros síndromicos que envolvem outras manifestações incluindo: epilepsia; distúrbios de movimento; malformações inespecíficas não típicas de nenhuma síndrome; transtorno do espectro autista; mostra rendimento superior quando comparado a quadros não-síndromicos ou isolados. Portanto, sob condições em que há indicação precisa e bem definida, este é um exame informativo clinicamente.</p> <p>2ª - Sim, O sequenciamento completo do exoma parece abrigar um efeito intrínseco que Vrijenhoek e colaboradores (2018) denominam de “fim de trajetória”; Independentemente do diagnóstico, as intervenções médicas a jusante diminuem substancialmente tanto no número como nos custos. <a href="https://www.nature.com/articles/s41431-018-0203-6">https://www.nature.com/articles/s41431-018-0203-6</a></p> <p>3ª - Não</p> <p>4ª - Não</p> <p>5ª - Não</p>	
19/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar. Transcrevo o que esta no proprio documento da CONITEC Esclarecer o diagnóstico para esses indivíduos representa diminuição da ansiedade para os familiares e cuidadores, além da possibilidade do estabelecimento de conduta antecipatória, informações a respeito de prognóstico e a oferta de aconselhamento genético para o propósito e familiares. Dessa maneira o Aconselhamento Genético somente estara completamente pleo como o esclarecimento etiologico da condição. O Aconselhamento geentico inclui a definição etiologica, definição do risco de recorrência, indicações terapaeuticas especificas e gerais, opções reprodutivas. Ainda que 38% nao seja um numero representativo, para a aquela familia e que tem uma condição geneticamente envolvida isso pode ser fundamental para a tomada de decisoes terapeuticas de reprodutivas.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p> <p>4ª - Não</p> <p>5ª - Não</p>	

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar. Temos inúmeras famílias com Deficiência Intelectual familiar sem diagnóstico, impossibilitando Aconselhamento Genético e não avançando para perspectiva de tratamento específico.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p> <p>4ª - Não</p> <p>5ª - Não</p>	
26/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar. As novas tecnologias, neste momento, têm permitido o diagnóstico de um maior número de indivíduos, o que é um desfecho relevante para as famílias com necessidade de investigação. Em médio prazo, é possível que as evidências clínicas mostrem diferenças de evolução e de abordagem terapêutica. Entender esta técnica como desfecho intermediário é apenas momentânea. A não incorporação, neste momento, atrasará o desenvolvimento clínico na aplicação racional da tecnologia e impedirá que, quando oportuno, indivíduos tenha sua história clínica modificada por terapêuticas mais efetivas. Um outro problema é levar à defasagem clínica e de desenvolvimento tecnológico de recursos humanos, impedindo que nossos profissionais – de atendimento direto aos pacientes e os responsáveis pela realização da técnica – não sejam habilitados para a realização, entendimento das limitações e aplicabilidade das novas tecnológicas. Ainda, a existência da tecnologia não incorporada é de conhecimento público, não permitindo a equidade de oportunidades diagnósticas entre brasileiros e levando à judicialização.</p> <p>2ª - Sim, O número de artigos de correlação clínico-etiológica com uso de tem aumentado cada vez mais.</p> <p>3ª - Não</p> <p>4ª - Sim, A utilização de microarray e de exoma têm diferenças para investigação etiológica. Já existe a possibilidade do exoma poder avaliar desequilíbrios genômicos, desde que realizado e interpretado por profissional treinado. Portanto, é o momento do SUS iniciar a formação de recursos humanos visando à migração para abordagens mais efetivas e, em médio e longo prazos, de menos custo.</p> <p>5ª - Sim, Como em outros países com sistema público de saúde, a situação ideal para incorporação de exoma poderia envolver os seguintes passos: definição de métodos e parâmetro de análises comuns entre todos os laboratórios (que poderia envolver especialistas e Sociedades médicas), definição de parâmetros de armazenagem, tempo e critérios para reavaliação de casos negativos (um exame bem executado e com parâmetros claros, a partir de novos conhecimentos pode ser reinterpretado, o que teria menor custo do que realizar novos exames), identificação de serviços públicos (geralmente universitários), que poderiam incorporar a tecnologia, com treinamento comum a todos referentes aos parâmetros acima, criação de uma rede pública de laboratórios com parâmetros únicos de análise a partir das propostas acima.</p>	

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar. Trata-se de inviabilizar um Programa Nacional de Assistência à Pessoas com Deficiência Intelectual. Caso, se crie o programa, sem o EXOMA no SUS, a via de obtenção desse teste genético será a via judicial e os critérios para realizá-lo não terão balizes bem estabelecidas, ou seja o SUS pagará por esses exames, ao preço estabelecido pela área privada, comprando-os nos laboratórios genéticos privados. Assim, atenderemos só os usuários que possam pagar os advogados ESPECIALIZADOS em ADVOCACY, cometendo injustiça com os que realmente precisam desse exame genético!</p> <p>2ª - Sim, CONSULTA PÚBLICA Nº 48, DE 9 DE OUTUBRO DE 2018 - Recomendação da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS relativa à proposta de incorporação do EXOMA para deficiência intelectual. Sobre a conclusão final desse Relatório de Recomendação, temos as seguintes considerações a serem feitas: 1ª ) ...o exame não altera o curso da doença – Não há nenhuma entidade clínica, à luz do conhecimento atual, que após lesar a área cognitiva – intelectual (inteligência), tenha algum tratamento medicamentoso ou não, que possa mudar o curso dessa doença mental, seja ela: leve, moderada ou grave. Então, esse exame não é necessário, para que seja traçada alguma estratégia terapêutica, que possa para mudar o curso natural, dessa doença. Isso não justifica a recomendação de não inclusão, porque nenhum exame realizado em uma pessoa DI é para mudar o curso da sua disfunção intelectual, quando já estabelecida e irreversível. Esse teste genético tem dois objetivos explícitos: a) Promover Aconselhamento Genético, para prevenção em Saúde Pública da reincidência da mesma doença, na mesma família; b) Orientar a família e garantir acesso aos direitos das pessoas com DI, para melhoria da qualidade de vida, principalmente para DI Limítrofe. O diagnóstico é fundamental para o doente e sua família, sociedade e governo; Lembrando, que o diagnóstico de pessoas com DI – Limítrofe só poderá ser suspeitado, em crianças acima dos 5 de idade, na idade escolar. Ele deverá ser confirmado, através das equipes multiprofissionais, envolvendo Saúde e Educação. No nosso parecer um Programa de Triagem para DI, deverá ser limitado a essa faixa etária escolar, primeiro grau. Essa estratégia amortizaria o impacto financeiro e viabilizaria a inclusão do EXOMA no SUS. Mesmo sabendo, que temos uma demanda assistencial reprimida, para realização desse teste genético, daríamos um ponto de partida, para a geração que hoje está nessa faixa etária. Não esquecendo que, quando confirmamos uma DI genética suspeita de ser hereditária também deveremos realizar esse ou outros testes genéticos nos pais, para definição do risco de adoecimento da prole futura e Aconselhamento Genético. A Portaria MS/GM N.º 199 de janeiro de 2014 que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (DR) no âmbito do SUS e para as pessoas com DI leve, moderada ou grave previu-se o diagnóstico das DI de origem genética. Mas, infelizmente, estamos longe de construirmos uma Rede de Serviços de Atenção Especializada, para essas doenças. O teste microarray incluído no SUS pela Política de Atenção às Doenças Raras, também não é alcançável pelos profissionais dos Serviços de Referência de DR, em quase todos eles. A tecnologia não está disponível nos Serviços já habilitados pelo MS, até hoje. A última informação que temos é que só o HC Clínicas da Universidade Federal de Porto Alegre dispõe do teste de microarray, no SUS. Então, a avaliação do impacto financeiro, mirando a produtividade na tabela SIA SUS, não condiz com às necessidades das pessoas com DI, nos Serviços de Referência de DR, no país. 2ª) ... atualmente avaliado na literatura médica por meio de desfecho intermediário como o rendimento diagnóstico, faltando subsídios para avaliar o impacto da incorporação desse exame em desfechos importantes relacionados à</p>	

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição	Referência
		<p>doença. Essa conclusão não leva em conta, que são 2000 doenças diferentes, de origem genética, com padrões de hereditariedade diferentes. A Síndrome do X Frágil (SFX) é a segunda doença genética sindrômica, mais frequente na população, depois da Síndrome de Down. Essa é uma doença genética hereditária de padrão autossômico dominante, ligada ao X, com alterações físicas muito discretas na primeira infância. A SFX compromete 100% da prole masculina das mulheres portadoras do gene deletério. Por exemplo, para uma criança do sexo masculino com DI e pouco ou nenhum sinal da doença, está indicado o estudo cromossômico completo (EXOMA) com pesquisa específica adicional de X-frágil (PCR para FMR1). A grande vantagem deste teste é que ele também permite o diagnóstico de outras alterações cromossômicas que podem ser a verdadeira causa da DI. A desvantagem é de que ele é muito dispendioso (genoma.ib.usp.br – valor de R\$ 7500,00 / EXOMA e de R\$ 2110,00 / PCR <a href="http://www.fleury.com.br/">http://www.fleury.com.br/</a>) e apresentam uma percentagem pequena, mas significativa, de resultados falso-positivos e falso negativos para a FXS. Por outro lado, para uma menina com DI Limítrofe é recomendável fazer diretamente o teste molecular baseado no uso de sondas de DNA (método de Southern – R\$ 200, 00 / genoma.ib.usp.br), já que neste caso, o estudo cromossômico para pesquisa de X-frágil tem frequência altíssima de resultados falso negativos. Estima-se que 1: 2000 homens e 1: 4000 mulheres são têm a mutação completa. Discutir o impacto orçamentário de exames de alto custo, não levando em conta, que a via alternativa de acesso/garantia a eles é a via judicial, é esquecer que a sustentabilidade do SUS, já está comprometida de todo modo, a CONITEC recomendando ou não a inclusão dessa tecnologia. O preocupante é que a via judicial se tornou, a via comprometedora da sustentabilidade econômica do SUS. Essa é uma via comercial bem atraente, para a chamada “indústria da Saúde”, já que a compra governamental, por qualquer um dos entes federativos, se dá com o preço cheio, sendo que ele varia em cada estado da União, não negociado entre as partes e fora dos processos licitatórios. 3º) Por fim, vale mencionar os benefícios intangíveis do estabelecimento do diagnóstico etiológico das condições determinadas geneticamente, tanto no tocante ao aconselhamento genético do próprio paciente, como de seus familiares (sendo difícil mensurar qual o real valor desta informação para cada indivíduo e mesmo a quantidade de pessoas que podem se beneficiar do mesmo diagnóstico etiológico), quanto na diminuição da ansiedade da família em lidar com um quadro clínico de causa desconhecida e em minimizar a inesgotável odisseia diagnóstica que muitos pacientes com doenças genéticas enfrentam. Uma tomada de decisão, com o peso que os Relatórios de Recomendação da CONITEC têm para o MS – SUS demanda que eles tenham uma visão de mundo real. Doenças como DI, levam o usuário a viver uma peregrinação por vários Serviços de Saúde, essa sim, custa muito caro para o SUS. Em cada um, desses aparelhos da Saúde, são realizados diferentes e inúmeros exames complexos e de alto custo, muitas vezes repetidos, sem conclusões favoráveis aos doentes, em vários momentos de suas vidas. As famílias/doentes, que precisam desse exame buscam: profissionais especializados, que definam os diagnósticos e as causas de suas doenças, assim como, definam se elas têm probabilidade de cura. Em caso contrário, que os profissionais façam um planejamento terapêutico personalizado, hierarquizado, integrado entre os todos os membros da equipe multidisciplinar e multiprofissional que está assistindo o seu familiar, de modo que seus filhos não sofram física e emocionalmente, não sejam vítimas de violências, sejam respeitados nos seus direitos e integrados socialmente. Então, não se trata unicamente da recomendação da inclusão de um teste</p>	

genético de alto custo, no SUS. Mas, da criação de uma Política Nacional de Assistência integral às Pessoas com DI, com critérios para a seleção de casos suspeitos, tanto pela Saúde, como pela Educação, com exames de triagem (clínicos e laboratoriais) e exames confirmatórios (Array + EXOMA), para a construção de uma Linha de Cuidados para crianças com DI, cujos resultados poderão beneficiar 30%, 40% ou 50%, deles. Caso contrário, para não aumentar a judicialização (“Tiro no pé”) a política/programas não poderá ser criado.

3ª - Sim, CONSULTA PÚBLICA Nº 48, DE 9 DE OUTUBRO DE 2018 - Recomendação da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS relativa à proposta de incorporação do EXOMA para deficiência intelectual. Sobre a conclusão final desse Relatório de Recomendação, temos as seguintes considerações a serem feitas: 1º) ...o exame não altera o curso da doença – Não há nenhuma entidade clínica, à luz do conhecimento atual, que após lesar a área cognitiva – intelectual (inteligência), tenha algum tratamento medicamentoso ou não, que possa mudar o curso dessa doença mental, seja ela: leve, moderada ou grave. Então, esse exame não é necessário, para que seja traçada alguma estratégia terapêutica, que possa para mudar o curso natural, dessa doença. Isso não justifica a recomendação de não inclusão, porque nenhum exame realizado em uma pessoa DI é para mudar o curso da sua disfunção intelectual, quando já estabelecida e irreversível. Esse teste genético tem dois objetivos explícitos: a) Promover Aconselhamento Genético, para prevenção em Saúde Pública da reincidência da mesma doença, na mesma família; b) Orientar a família e garantir acesso aos direitos das pessoas com DI, para melhoria da qualidade de vida, principalmente para DI Limítrofe. O diagnóstico é fundamental para o doente e sua família, sociedade e governo; Lembrando, que o diagnóstico de pessoas com DI – Limítrofe só poderá ser suscitado, em crianças acima dos 5 de idade, na idade escolar. Ele deverá ser confirmado, através das equipes multiprofissionais, envolvendo Saúde e Educação. No nosso parecer um Programa de Triagem para DI, deverá ser limitado a essa faixa etária escolar, primeiro grau. Essa estratégia amortizaria o impacto financeiro e viabilizaria a inclusão do EXOMA no SUS. Mesmo sabendo, que temos uma demanda assistencial reprimida, para realização desse teste genético, daríamos um ponto de partida, para a geração que hoje está nessa faixa etária. Não esquecendo que, quando confirmamos uma DI genética suspeita de ser hereditária também deveremos realizar esse ou outros testes genéticos nos pais, para definição do risco de adoecimento da prole futura e Aconselhamento Genético. A Portaria MS/GM N.º 199 de janeiro de 2014 que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (DR) no âmbito do SUS e para as pessoas com DI leve, moderada ou grave previu-se o diagnóstico das DI de origem genética. Mas, infelizmente, estamos longe de construirmos uma Rede de Serviços de Atenção Especializada, para essas doenças. O teste microarray incluído no SUS pela Política de Atenção às Doenças Raras, também não é alcançável pelos profissionais dos Serviços de Referência de DR, em quase todos eles. A tecnologia não está disponível nos Serviços já habilitados pelo MS, até hoje. A última informação que temos é que só o HC Clínicas da Universidade Federal de Porto Alegre dispõe do teste de microarray, no SUS. Então, a avaliação do impacto financeiro, mirando a produtividade na tabela SIA SUS, não condiz com às necessidades das pessoas com DI, nos Serviços de Referência de DR, no país. 2º) ... atualmente avaliado na literatura médica por meio de desfecho intermediário como o rendimento diagnóstico, faltando subsídios para avaliar o impacto da incorporação desse exame em desfechos importantes relacionados à doença. Essa conclusão não leva em conta, que são 2000 doenças diferentes, de origem genética, com

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição	Referência
		<p>padrões de hereditariedade diferentes. A Síndrome do X Frágil (SFX) é a segunda doença genética sindrômica, mais frequente na população, depois da Síndrome de Down. Essa é uma doença genética hereditária de padrão autossômico dominante, ligada ao X, com alterações físicas muito discretas na primeira infância. A SFX compromete 100% da prole masculina das mulheres portadoras do gene deletério. Por exemplo, para uma criança do sexo masculino com DI e pouco ou nenhum sinal da doença, está indicado o estudo cromossômico completo (EXOMA) com pesquisa específica adicional de X-frágil (PCR para FMR1). A grande vantagem deste teste é que ele também permite o diagnóstico de outras alterações cromossômicas que podem ser a verdadeira causa da DI. A desvantagem é de que ele é muito dispendioso (genoma.ib.usp.br – valor de R\$ 7500,00 / EXOMA e de R\$ 2110,00 / PCR <a href="http://www.fleury.com.br/">http://www.fleury.com.br/</a>) e apresentam uma percentagem pequena, mas significativa, de resultados falso-positivos e falso negativos para a FXS. Por outro lado, para uma menina com DI Limitrofe é recomendável fazer diretamente o teste molecular baseado no uso de sondas de DNA (método de Southern – R\$ 200,00 / genoma.ib.usp.br), já que neste caso, o estudo cromossômico para pesquisa de X-frágil tem frequência altíssima de resultados falso negativos. Estima-se que 1: 2000 homens e 1: 4000 mulheres são portadoras da mutação completa. Discutir o impacto orçamentário de exames de alto custo, não levando em conta, que a via alternativa de acesso/garantia a eles é a via judicial, é esquecer que a sustentabilidade do SUS, já está comprometida de todo modo, a CONITEC recomendando ou não a inclusão dessa tecnologia. O preocupante é que a via judicial se tornou, a via comprometedora da sustentabilidade econômica do SUS. Essa é uma via comercial bem atraente, para a chamada “indústria da Saúde”, já que a compra governamental, por qualquer um dos entes federativos, se dá com o preço cheio, sendo que ele varia em cada estado da União, não negociado entre as partes e fora dos processos licitatórios. 3º) Por fim, vale mencionar os benefícios intangíveis do estabelecimento do diagnóstico etiológico das condições determinadas geneticamente, tanto no tocante ao aconselhamento genético do próprio paciente, como de seus familiares (sendo difícil mensurar qual o real valor desta informação para cada indivíduo e mesmo a quantidade de pessoas que podem se beneficiar do mesmo diagnóstico etiológico), quanto na diminuição da ansiedade da família em lidar com um quadro clínico de causa desconhecida e em minimizar a inesgotável odisséia diagnóstica que muitos pacientes com doenças genéticas enfrentam. Uma tomada de decisão, com o peso que os Relatórios de Recomendação da CONITEC têm para o MS – SUS demanda que eles tenham uma visão de mundo real. Doenças como DI, levam o usuário a viver uma peregrinação por vários Serviços de Saúde, essa sim, custa muito caro para o SUS. Em cada um, desses aparelhos da Saúde, são realizados diferentes e inúmeros exames complexos e de alto custo, muitas vezes repetidos, sem conclusões favoráveis aos doentes, em vários momentos de suas vidas. As famílias/doentes, que precisam desse exame buscam: profissionais especializados, que definam os diagnósticos e as causas de suas doenças, assim como, definam se elas têm probabilidade de cura. Em caso contrário, que os profissionais façam um planejamento terapêutico personalizado, hierarquizado, integrado entre todos os membros da equipe multidisciplinar e multiprofissional que está assistindo o seu familiar, de modo que seus filhos não sofram física e emocionalmente, não sejam vítimas de violências, sejam respeitados nos seus direitos e integrados socialmente. Então, não se trata unicamente da recomendação da inclusão de um teste genético de alto custo, no SUS. Mas, da criação de uma Política Nacional de Assistência Integral às Pessoas</p>	

com DI, com critérios para a seleção de casos suspeitos, tanto pela Saúde, como pela Educação, com exames de triagem (clínicos e laboratoriais) e exames confirmatórios (Array + EXOMA), para a construção de uma Linha de Cuidados para crianças com DI, cujos resultados poderão beneficiar 30%, 40% ou 50%, deles. Caso contrário, para não aumentar a judicialização (“Tiro no pé”) a política/programas não poderá ser criado.

4ª - Sim, CONSULTA PÚBLICA Nº 48, DE 9 DE OUTUBRO DE 2018 - Recomendação da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS relativa à proposta de incorporação do EXOMA para deficiência intelectual. Sobre a conclusão final desse Relatório de Recomendação, temos as seguintes considerações a serem feitas: 1º) ...o exame não altera o curso da doença – Não há nenhuma entidade clínica, à luz do conhecimento atual, que após lesar a área cognitiva – intelectual (inteligência), tenha algum tratamento medicamentoso ou não, que possa mudar o curso dessa doença mental, seja ela: leve, moderada ou grave. Então, esse exame não é necessário, para que seja traçada alguma estratégia terapêutica, que possa para mudar o curso natural, dessa doença. Isso não justifica a recomendação de não inclusão, porque nenhum exame realizado em uma pessoa DI é para mudar o curso da sua disfunção intelectual, quando já estabelecida e irreversível. Esse teste genético tem dois objetivos explícitos: a) Promover Aconselhamento Genético, para prevenção em Saúde Pública da reincidência da mesma doença, na mesma família; b) Orientar a família e garantir acesso aos direitos das pessoas com DI, para melhoria da qualidade de vida, principalmente para DI Limitrofe. O diagnóstico é fundamental para o doente e sua família, sociedade e governo; Lembrando, que o diagnóstico de pessoas com DI – Limitrofe só poderá ser suscitado, em crianças acima dos 5 de idade, na idade escolar. Ele deverá ser confirmado, através das equipes multiprofissionais, envolvendo Saúde e Educação. No nosso parecer um Programa de Triagem para DI, deverá ser limitado a essa faixa etária escolar, primeiro grau. Essa estratégia amortizaria o impacto financeiro e viabilizaria a inclusão do EXOMA no SUS. Mesmo sabendo, que temos uma demanda assistencial reprimida, para realização desse teste genético, daríamos um ponto de partida, para a geração que hoje está nessa faixa etária. Não esquecendo que, quando confirmamos uma DI genética suspeita de ser hereditária também deveremos realizar esse ou outros testes genéticos nos pais, para definição do risco de adoecimento da prole futura e Aconselhamento Genético. A Portaria MS/GM N.º 199 de janeiro de 2014 que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (DR) no âmbito do SUS e para as pessoas com DI leve, moderada ou grave previu-se o diagnóstico das DI de origem genética. Mas, infelizmente, estamos longe de construirmos uma Rede de Serviços de Atenção Especializada, para essas doenças. O teste microarray incluído no SUS pela Política de Atenção às Doenças Raras, também não é alcançável pelos profissionais dos Serviços de Referência de DR, em quase todos eles. A tecnologia não está disponível nos Serviços já habilitados pelo MS, até hoje. A última informação que temos é que só o HC Clínicas da Universidade Federal de Porto Alegre dispõe do teste de microarray, no SUS. Então, a avaliação do impacto financeiro, mirando a produtividade na tabela SIA SUS, não condiz com às necessidades das pessoas com DI, nos Serviços de Referência de DR, no país. 2º) ... atualmente avaliado na literatura médica por meio de desfecho intermediário como o rendimento diagnóstico, faltando subsídios para avaliar o impacto da incorporação desse exame em desfechos importantes relacionados à doença. Essa conclusão não leva em conta, que são 2000 doenças diferentes, de origem genética, com padrões de hereditariedade diferentes. A Síndrome do X Frágil (SFX) é a segunda doença genética sindrômica,



mais frequente na população, depois da Síndrome de Down. Essa é uma doença genética hereditária de padrão autossômico dominante, ligada ao X, com alterações físicas muito discretas na primeira infância. A SFX compromete 100% da prole masculina das mulheres portadoras do gene deletério. Por exemplo, para uma criança do sexo masculino com DI e pouco ou nenhum sinal da doença, está indicado o estudo cromossômico completo (EXOMA) com pesquisa específica adicional de X-frágil (PCR para FMR1). A grande vantagem deste teste é que ele também permite o diagnóstico de outras alterações cromossômicas que podem ser a verdadeira causa da DI. A desvantagem é de que ele é muito dispendioso (genoma.ib.usp.br – valor de R\$ 7500,00 / EXOMA e de R\$ 2110,00 / PCR <http://www.fleury.com.br/>) e apresentam uma percentagem pequena, mas significativa, de resultados falso-positivos e falso negativos para a FXS. Por outro lado, para uma menina com DI Limitrofe é recomendável fazer diretamente o teste molecular baseado no uso de sondas de DNA (método de Southern – R\$ 200, 00 / genoma.ib.usp.br), já que neste caso, o estudo cromossômico para pesquisa de X-frágil tem frequência altíssima de resultados falso negativos. Estima-se que 1: 2000 homens e 1: 4000 mulheres são têm a mutação completa. Discutir o impacto orçamentário de exames de alto custo, não levando em conta, que a via alternativa de acesso/garantia a eles é a via judicial, é esquecer que a sustentabilidade do SUS, já está comprometida de todo modo, a CONITEC recomendando ou não a inclusão dessa tecnologia. O preocupante é que a via judicial se tornou, a via comprometida da sustentabilidade econômica do SUS. Essa é uma via comercial bem atraente, para a chamada “indústria da Saúde”, já que a compra governamental, por qualquer um dos entes federativos, se dá com o preço cheio, sendo que ele varia em cada estado da União, não negociado entre as partes e fora dos processos licitatórios. 3º) Por fim, vale mencionar os benefícios intangíveis do estabelecimento do diagnóstico etiológico das condições determinadas geneticamente, tanto no tocante ao aconselhamento genético do próprio paciente, como de seus familiares (sendo difícil mensurar qual o real valor desta informação para cada indivíduo e mesmo a quantidade de pessoas que podem se beneficiar do mesmo diagnóstico etiológico), quanto na diminuição da ansiedade da família em lidar com um quadro clínico de causa desconhecida e em minimizar a inesgotável odisséia diagnóstica que muitos pacientes com doenças genéticas enfrentam. Uma tomada de decisão, com o peso que os Relatórios de Recomendação da CONITEC têm para o MS – SUS demanda que eles tenham uma visão de mundo real. Doenças como DI, levam o usuário a viver uma peregrinação por vários Serviços de Saúde, essa sim, custa muito caro para o SUS. Em cada um, desses aparelhos da Saúde, são realizados diferentes e inúmeros exames complexos e de alto custo, muitas vezes repetidos, sem conclusões favoráveis aos doentes, em vários momentos de suas vidas. As famílias/doentes, que precisam desse exame buscam: profissionais especializados, que definam os diagnósticos e as causas de suas doenças, assim como, definam se elas têm probabilidade de cura. Em caso contrário, que os profissionais façam um planejamento terapêutico personalizado, hierarquizado, integrado entre os todos os membros da equipe multidisciplinar e multiprofissional que está assistindo o seu familiar, de modo que seus filhos não sofram física e emocionalmente, não sejam vítimas de violências, sejam respeitados nos seus direitos e integrados socialmente. Então, não se trata unicamente da recomendação da inclusão de um teste genético de alto custo, no SUS. Mas, da criação de uma Política Nacional de Assistência integral às Pessoas com DI, com critérios para a seleção de casos suspeitos, tanto pela Saúde, como pela Educação, com exames



de triagem (clínicos e laboratoriais) e exames confirmatórios (Array + EXOMA), para a construção de uma Linha de Cuidados para crianças com DI, cujos resultados poderão beneficiar 30%, 40% ou 50%, deles. Caso contrário, para não aumentar a judicialização (“Tiro no pé”) a política/programas não poderá ser criado.

5ª - Sim, CONSULTA PÚBLICA Nº 48, DE 9 DE OUTUBRO DE 2018 - Recomendação da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS relativa à proposta de incorporação do EXOMA para deficiência intelectual. Sobre a conclusão final desse Relatório de Recomendação, temos as seguintes considerações a serem feitas: 1ª) ...o exame não altera o curso da doença – Não há nenhuma entidade clínica, à luz do conhecimento atual, que após lesar a área cognitiva – intelectual (inteligência), tenha algum tratamento medicamentoso ou não, que possa mudar o curso dessa doença mental, seja ela: leve, moderada ou grave. Então, esse exame não é necessário, para que seja traçada alguma estratégia terapêutica, que possa para mudar o curso natural, dessa doença. Isso não justifica a recomendação de não inclusão, porque nenhum exame realizado em uma pessoa DI é para mudar o curso da sua disfunção intelectual, quando já estabelecida e irreversível. Esse teste genético tem dois objetivos explícitos: a) Promover Aconselhamento Genético, para prevenção em Saúde Pública da reincidência da mesma doença, na mesma família; b) Orientar a família e garantir acesso aos direitos das pessoas com DI, para melhoria da qualidade de vida, principalmente para DI Limítrofe. O diagnóstico é fundamental para o doente e sua família, sociedade e governo; Lembrando, que o diagnóstico de pessoas com DI – Limítrofe só poderá ser suspeitado, em crianças acima dos 5 de idade, na idade escolar. Ele deverá ser confirmado, através das equipes multiprofissionais, envolvendo Saúde e Educação. No nosso parecer um Programa de Triagem para DI, deverá ser limitado a essa faixa etária escolar, primeiro grau. Essa estratégia amortizaria o impacto financeiro e viabilizaria a inclusão do EXOMA no SUS. Mesmo sabendo, que temos uma demanda assistencial reprimida, para realização desse teste genético, daríamos um ponto de partida, para a geração que hoje está nessa faixa etária. Não esquecendo que, quando confirmamos uma DI genética suspeita de ser hereditária também deveremos realizar esse ou outros testes genéticos nos pais, para definição do risco de adoecimento da prole futura e Aconselhamento Genético. A Portaria MS/GM N.º 199 de janeiro de 2014 que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (DR) no âmbito do SUS e para as pessoas com DI leve, moderada ou grave previu-se o diagnóstico das DI de origem genética. Mas, infelizmente, estamos longe de construirmos uma Rede de Serviços de Atenção Especializada, para essas doenças. O teste microarray incluído no SUS pela Política de Atenção às Doenças Raras, também não é alcançável pelos profissionais dos Serviços de Referência de DR, em quase todos eles. A tecnologia não está disponível nos Serviços já habilitados pelo MS, até hoje. A última informação que temos é que só o HC Clínicas da Universidade Federal de Porto Alegre dispõe do teste de microarray, no SUS. Então, a avaliação do impacto financeiro, mirando a produtividade na tabela SIA SUS, não condiz com às necessidades das pessoas com DI, nos Serviços de Referência de DR, no país. 2ª) ... atualmente avaliado na literatura médica por meio de desfecho intermediário como o rendimento diagnóstico, faltando subsídios para avaliar o impacto da incorporação desse exame em desfechos importantes relacionados à doença. Essa conclusão não leva em conta, que são 2000 doenças diferentes, de origem genética, com padrões de hereditariedade diferentes. A Síndrome do X Frágil (SFX) é a segunda doença genética sindrômica, mais frequente na população, depois da Síndrome de Down. Essa é uma doença genética hereditária de

padrão autossômico dominante, ligada ao X, com alterações físicas muito discretas na primeira infância. A SFX compromete 100% da prole masculina das mulheres portadoras do gene deletério. Por exemplo, para uma criança do sexo masculino com DI e pouco ou nenhum sinal da doença, está indicado o estudo cromossômico completo (EXOMA) com pesquisa específica adicional de X-frágil (PCR para FMR1). A grande vantagem deste teste é que ele também permite o diagnóstico de outras alterações cromossômicas que podem ser a verdadeira causa da DI. A desvantagem é de que ele é muito dispendioso (genoma.ib.usp.br – valor de R\$ 7500,00 / EXOMA e de R\$ 2110,00 / PCR <http://www.fleury.com.br/>) e apresentam uma percentagem pequena, mas significativa, de resultados falso-positivos e falso negativos para a FXS. Por outro lado, para uma menina com DI Limítrofe é recomendável fazer diretamente o teste molecular baseado no uso de sondas de DNA (método de Southern – R\$ 200, 00 / genoma.ib.usp.br), já que neste caso, o estudo cromossômico para pesquisa de X-frágil tem frequência altíssima de resultados falso negativos. Estima-se que 1: 2000 homens e 1: 4000 mulheres são têm a mutação completa. Discutir o impacto orçamentário de exames de alto custo, não levando em conta, que a via alternativa de acesso/garantia a eles é a via judicial, é esquecer que a sustentabilidade do SUS, já está comprometida de todo modo, a CONITEC recomendando ou não a inclusão dessa tecnologia. O preocupante é que a via judicial se tornou, a via comprometedora da sustentabilidade econômica do SUS. Essa é uma via comercial bem atraente, para a chamada “indústria da Saúde”, já que a compra governamental, por qualquer um dos entes federativos, se dá com o preço cheio, sendo que ele varia em cada estado da União, não negociado entre as partes e fora dos processos licitatórios. 3º) Por fim, vale mencionar os benefícios intangíveis do estabelecimento do diagnóstico etiológico das condições determinadas geneticamente, tanto no tocante ao aconselhamento genético do próprio paciente, como de seus familiares (sendo difícil mensurar qual o real valor desta informação para cada indivíduo e mesmo a quantidade de pessoas que podem se beneficiar do mesmo diagnóstico etiológico), quanto na diminuição da ansiedade da família em lidar com um quadro clínico de causa desconhecida e em minimizar a inesgotável odisséia diagnóstica que muitos pacientes com doenças genéticas enfrentam. Uma tomada de decisão, com o peso que os Relatórios de Recomendação da CONITEC têm para o MS – SUS demanda que eles tenham uma visão de mundo real. Doenças como DI, levam o usuário a viver uma peregrinação por vários Serviços de Saúde, essa sim, custa muito caro para o SUS. Em cada um, desses aparelhos da Saúde, são realizados diferentes e inúmeros exames complexos e de alto custo, muitas vezes repetidos, sem conclusões favoráveis aos doentes, em vários momentos de suas vidas. As famílias/doentes, que precisam desse exame buscam: profissionais especializados, que definam os diagnósticos e as causas de suas doenças, assim como, definam se elas têm probabilidade de cura. Em caso contrário, que os profissionais façam um planejamento terapêutico personalizado, hierarquizado, integrado entre os todos os membros da equipe multidisciplinar e multiprofissional que está assistindo o seu familiar, de modo que seus filhos não sofram física e emocionalmente, não sejam vítimas de violências, sejam respeitados nos seus direitos e integrados socialmente. Então, não se trata unicamente da recomendação da inclusão de um teste genético de alto custo, no SUS. Mas, da criação de uma Política Nacional de Assistência integral às Pessoas com DI, com critérios para a seleção de casos suspeitos, tanto pela Saúde, como pela Educação, com exames de triagem (clínicos e laboratoriais) e exames confirmatórios (Array + EXOMA), para a construção de uma

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição	Referência
		<p>Linha de Cuidados para crianças com DI, cujos resultados poderão beneficiar 30%, 40% ou 50%, deles. Caso contrário, para não aumentar a judicialização (“Tiro no pé”) a política/programas não poderá ser criado.</p>	
29/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar</p> <p>2ª - Sim, A medicação tem impacto clínico com melhora dos sintomas da doença, como fadiga, hematúria, anemia, dor abdominal, e piora quando há suspensão da medicação.</p> <p>3ª - Não</p> <p>4ª - Não</p> <p>5ª - Não</p>	
30/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar. Na verdade o Exoma é um exame importante a ser incorporado na investigação em Genética Molecular. Ele vai ser necessário em diversos ramos da medicina e em especial na investigação de doenças raras.</p> <p>2ª - Sim, Na verdade o relatório não entende que os exames Exoma e CGH são complementares e podem ser utilizados de maneira escalonada dentro de uma diretriz de investigação.</p> <p>3ª - Sim, O exame tem um custo elevado, mas se analisarmos dentro de uma investigação onde existirá outros exames de alto custo - imagem - bioquímicos. Sem contar o não entendimento da condição programação terapêutica e aconselhamento o custo é relativo.</p> <p>4ª - Sim, O custo do exame está que pela própria não incorporação o exame é realizado em laboratórios privados ou universitários pagos. Se realmente a universidade assumisse a realização dentro do SUS de maneira pactuada e com diretrizes bem estabelecidas o valor seria bem mais adequado</p> <p>5ª - Não</p>	
30/10/2018	Interessado no tema	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar. saúde e o bem mais precioso, e dever do estado e da federacao honrar os impostos do cidadão, bem como cuidar dos seus.</p> <p>2ª - Não</p> <p>3ª - Não</p> <p>4ª - Não</p> <p>5ª - Não</p>	

Dt. contrib.	Contribuiu como	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2018	Profissional de saúde	<p>1ª - Discordo totalmente da recomendação preliminar. O uso do exoma é uma ferramenta com alto rendimento diagnóstico na deficiência intelectual. As investigações atualmente disponíveis no âmbito do SUS não permitem a exclusão de todas as causas tratáveis conhecidas de deficiência intelectual, o que traz angústia às famílias de pessoas sem diagnóstico. O diagnóstico além disso traz outros benefícios, como a clarificação da etiologia, provisão do prognóstico ou curso clínico esperado, discussão de mecanismos genéticos e risco de recorrência, redução do número testes diagnósticos redundantes e desnecessários, manejo de sintomas ou rastreamento de complicações conhecidas, provisão de suporte familiar específico para a condição e acesso a protocolos de tratamento por pesquisa.</p> <p>2ª - Sim, O sequenciamento do exoma é útil como ferramenta ao diagnóstico mesmo após extensa investigação. Xiao et al (2017), avaliando 33 pacientes com atraso de desenvolvimento, array genômico normal, triagem metabólica normal e sem história compatível de causas adquiridas de atraso desenvolvimento encontraram um rendimento diagnóstico de 42% na primeira análise e de 57% após uma segunda análise 2 anos após a primeira.</p> <p>3ª - Não</p> <p>4ª - Sim, Bowdin et al. (2015) descrevem que a exigência de qualificação profissional e a adoção de um comitê institucional tem sido feita em instituições estrangeiras, podendo evitar pedidos inadequados de sequenciamento do exoma, reduzindo o impacto orçamentário. De forma similar, a inclusão do exoma no SUS pode ser feita inicialmente com critérios mais estritos e com necessidade de avaliação por comitê institucional, com possibilidade de ampliar posteriormente as indicações conforme redução dos custos do exame.</p> <p>5ª - Sim, As investigações atualmente disponíveis no âmbito do SUS não permitem a exclusão de todas as causas tratáveis de deficiência intelectual. Além disso, mesmo quando não há um tratamento que altere a história natural da doença, o conhecimento do diagnóstico pode permitir um seguimento adequado ao paciente. Kuperberg et al. (2016), utilizaram o sequenciamento do exoma em 57 pacientes sem diagnóstico mesmo após extensa investigação. Variantes patogênicas causais foram identificadas em 49.1% dos casos e, em 5 casos (8,7%), o estabelecimento do diagnóstico resultou em mudança da estratégia terapêutica.</p>	<p><a href="#">Clique aqui</a></p> <p><a href="#">Clique aqui</a></p> <p><a href="#">Clique aqui</a></p>