

## Contribuições da Consulta Pública - PCDT- Diretrizes Brasileiras para Niemann-Pick tipo C - 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?	Referência
19/11/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Detalhamento no diagnóstico de Imagem e do exame sanguíneo e uma segurança maior para um paciente e que leve um código de ética há um termo praticável para o maior diagnóstico e uma finalização boa do tratamento	
19/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	<p>Sim, É de extrema necessidade que o PCDT inclua os casos de pacientes com abortos espontâneos e os riscos de TEV.O rastreamento laboratorial de trombofilia deve estar indicado no PCDT para mulheres que tiveram abortos espontâneos, ou seja, 3 ou mais casos. A trombofilia pode aumentar o risco de trombose e embolia e, na gestação, ela pode aumentar as chances de abortamentos recorrentes e perda gestacional. Tal fato não está sendo contemplado pelo PCDT e é um erro grave.Ressalto, também que o PCDT deve indicar o tratamento com anticoagulação profilática durante a gravidez e seis semanas pós-parto para pacientes que possuem o diagnóstico de mutação para o fator V de Leiden, tanto homocigótica como para heterocigótica, que tenham sofrido abortos espontâneos repetitivos. O PCDT está excluindo as pacientes com Fator V de Leiden heterocigótica que já estão passando por perdas gestacionais e que terão resultados positivos com o tratamento, uma vez que os fetos não estão se desenvolvendo corretamente. A mutação do Fator V resulta numa dificuldade do fator V ser desativado pela proteína C ativada, favorecendo uma coagulação excessiva e, em alguns casos, formar trombos, entupindo as vias circulatórias. Qual critério vocês estão considerando para definir que uma mulher com Fator V de Leiden heterocigótica possui baixo risco, uma vez que já sofre de perdas gestacionais repetitivas?</p>	É uma grande falha o PCDT não considerar o histórico reprodutivo da mulher da mesma forma que está considerando o histórico familiar para trombofilia. Os históricos de perdas gestacionais são extremamente relevantes para a definição do tratamento de profilaxia.	

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?	Referência
19/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito ruim	<p>Sim, É de extrema necessidade que o PCDT inclua os casos de pacientes com abortos espontâneos e os riscos de TEV.O rastreamento laboratorial de trombofilia deve estar indicado no PCDT para mulheres que tiveram abortos espontâneos, ou seja, 3 ou mais casos. A trombofilia pode aumentar o risco de trombose e embolia e, na gestação, ela pode aumentar as chances de abortamentos recorrentes e perda gestacional. Tal fato não está sendo contemplado pelo PCDT e é um erro grave.Ressalto, também que o PCDT deve indicar o tratamento com anticoagulação profilática durante a gravidez e seis semanas pós-parto para pacientes que possuem o diagnóstico de mutação para o fator V de Leiden, tanto homozigótica como para heterozigótica, que tenham sofrido abortos espontâneos repetitivos. O PCDT está excluindo as pacientes com Fator V de Leiden heterozigótica que já estão passando por perdas gestacionais e que terão resultados positivos com o tratamento, uma vez que os fetos não estão se desenvolvendo corretamente. A mutação do Fator V resulta numa dificuldade do fator V ser desativado pela proteína C ativada, favorecendo uma coagulação excessiva e, em alguns casos, formar trombos, entupindo as vias circulatórias. Qual critério vocês estão considerando para definir que uma mulher com Fator V de Leiden heterozigótica possui baixo risco, uma vez que já sofre de perdas gestacionais repetitivas?</p>	<p>É uma grande falha o PCDT não considerar o histórico reprodutivo da mulher da mesma forma que está considerando o histórico familiar para trombofilia. Os históricos de perdas gestacionais são extremamente relevantes para a definição do tratamento de profilaxia.</p>	
21/11/2019	Paciente	Muito boa	Não	<p>É muito importante auxiliar as pessoas nesta doença, eu tenho tipo b e n tem tratamento. Tudo é particular. E acho q o governo deve liberar a medicação dos pacientes sem custo nenhum.</p>	

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?	Referência
21/11/2019	Profissional de saúde	Boa	Não	Segundo o estudo de Lorenzoni e colaboradores (2014), há presença de histiócitos e células espumosas, corados em azul, em exames de medula óssea (MO). O autor relata que a presença destes histiócitos não são pertinentes à doença, mas que os achados em alguns pacientes com NPC sugerem uma análise de MO. Análise de MO é, do ponto de vista custo-benefício mais acessível para o diagnóstico, em relação às análises moleculares, que demandam certo tempo. (Arq. Neuro-Psiquiatr. vol.72 no.3 São Paulo mar. 2014)	
22/11/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Sim, Considerar o uso do Miglustate visto que o medicamento foi aprovado na União Europeia em 2009, para o tratamento das manifestações neurológicas progressivas em doentes adultos e pediátricos com a doença de Niemann Pick tipo C. Os dados demonstram que o tratamento com miglustat pode estabilizar ou reduzir a progressão de sintomas neurológicos clinicamente relevantes em doentes com doença de Niemann-Pick tipo C		
22/11/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
24/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	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?	Referência
25/11/2019	Profissional de saúde	Regular	Sim, Em uma revisão realizada em 2019 por Pineda e colaboradores, o tratamento com Miglustate foi associado a uma redução na evolução da incapacidade em pacientes infantis e jovens. Os autores também identificaram aumento da idade no último contato ou morte. Eles concluem ao apoio ao uso de miglustate no tratamento de NP-C.	Utilizar a medicina baseada em evidência para as doenças raras implica em diversos fatores limitantes. Devido à raridade inerente à própria doença, a constituição de grupos controle e randomização se torna praticamente impossível. A maioria dos tratamentos disponíveis para doenças genéticas não apresentam forte embasamento científico devido à falta de dados sobre história natural, de estímulo a esse tipo de pesquisa e de ensaios clínicos adequados. Uma contínua revisão de critérios metodológicos de avaliação da efetividade das medicações é essencial frente ao número amostral de pacientes ser muito pequeno - por conta da raridade da condição e dificuldade diagnóstica - e a demanda de avaliações ser em curto prazo - pelo caráter progressivo da doença.	<a href="#">Clique aqui</a>
25/11/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Doença rara com possibilidade de tratamento exitoso	
25/11/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
25/11/2019	Interessado no tema	Muito boa	Não		
25/11/2019	Profissional de saúde	Boa	Não		
25/11/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
25/11/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
25/11/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
25/11/2019	Profissional de saúde	Muito boa	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?	Referência
25/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não	
25/11/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
25/11/2019	Interessado no tema	Muito boa	Não		
26/11/2019	Interessado no tema	Muito boa	Não	Toda forma de tratamento seguro é um direito que cada ser humano possui, e que não deve ser privado em hipótese nenhuma.	
26/11/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
26/11/2019	Interessado no tema	Boa	Não	A importância do diagnóstico precoce fundamenta todo o processo. Auxiliar no tratamento estabelece as diretrizes pontuais. Doenças raras, com dificuldade em ser diagnosticadas detém escassez de recursos e exige grande investimento, do qual nem sempre o retorno projetado é conveniente ao laboratório, o que encarece o remédio e desestimula seu estudo mais aprofundado. É o capitalismo na sua forma natural. O governo tem de auxiliar nesse aspecto.	
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Gostaria que esta petição faça a diferença na vida de quem tem essa doença, que ela seja pesquisada e tratada com o devido respeito.	
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	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?	Referência
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Sim, Gostaria de acrescentar a importância da associação para os pacientes, pois o apoio a família neste momento é super importante poder contar com alguém que conheça os procedimentos a seguir e lute pela mesma causa.	Apoio a associação, pois ela é o suporte para essas famílias	
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Meu filho é portador de NPC, muitas vezes sobre com atrasado ou falta do medicamento	
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	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?	Referência
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Que em relação a medição não poderia deixar faltar pois nossos filhos precisam muito.	
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Acredito que justamente por ser uma doença com pouca visibilidade, se vê necessária a comunicação mais exposta e comentada, dando maior atenção à essa doença grave.	
26/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		

<b>Dt. contrib.</b>	<b>Contribuiu como</b>	<b>O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?</b>	<b>Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)</b>	<b>Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?</b>	<b>Referência</b>
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Interessado no tema	Muito boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Interessado no tema	Muito boa	Não		
27/11/2019	Paciente	Boa	Não		
27/11/2019	Profissional de saúde	Boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	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?	Referência
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Luiz afonso precisa muito desse tratamento.Uma criança feliz adorável.Que Deus abençoe que as portas sejam abertas para este tratamento pra ele.	
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	A demora na análise da proposta e em sua implementação está prejudicando muitos pacientes.	
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	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?	Referência
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/11/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
27/11/2019	Especialista no tema do protocolo	Regular	Sim, Sou Neurologista Pediátrico e tenho uma paciente em tratamento com Miglustate há 8 anos, o uso da droga estabilizou a doença da paciente, quanto quadro de distonia e instabilidade postural e disfagia.O protocolo esta muito bem escrito quanto diagnóstico e medidas paliativas	O protocolo esta muito bem escrito quanto diagnóstico e medidas paliativas	
27/11/2019	Interessado no tema	Muito boa	Sim, O sus precisa pagar as meias anti tromboticas, assum como os equipamentos para precencso me anica de tev		
28/11/2019	Paciente	Muito boa	Não		
28/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
28/11/2019	Interessado no tema	Muito boa	Não		
28/11/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
28/11/2019	Paciente	Muito boa	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?	Referência
29/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
29/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
29/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
29/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
29/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
30/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
30/11/2019	Paciente	Muito boa	Não		
30/11/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
01/12/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Faz-se necessário melhorar o acesso às medicações excepcionais aos pacientes e a definição de diretrizes é o primeiro passo para que isso aconteça.	
01/12/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	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?	Referência
01/12/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
02/12/2019	Especialista no tema do protocolo	Muito boa	Não	Acompanho pacientes portadores de NPC e participo de conferências internacionais específicas sobre essa doença desde 2010. Tenho observado os avanços de novas propostas terapêuticas nos últimos 10 anos (Curcumin, NAC, Ciclodextrina, Arimoclomol, etc.). Até o momento, o Miglustat é a única opção terapêutica aprovada por órgãos reguladores internacionais que apresentou melhora nos sintomas, notadamente na disfagia, ataxia e na paralisia vertical do olhar. Mesmo com o surgimento e aprovação de novas drogas, o tratamento com Miglustat deverá ser mantido, uma vez que apresenta mecanismo de ação diferente de outras futuras opções terapêuticas (Ciclodextrina e Arimoclomol). A proposta de politerapia é defendida na comunidade internacional.	

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?	Referência
02/12/2019	Especialista no tema do protocolo	Muito ruim	Não	<p>A doença de NPC é uma doença degenerativa que os pacientes morriam em média 2 anos após o diagnóstico, não tinha nenhum tratamento específico, após o uso do Miglustate temos 5 pacientes em tratamento no nosso serviço, 2 irmãos há 10 anos e outros 3, sendo que o mais novo há 3 anos e todos estão vivos. A doença continua progredindo mas com o uso do Miglustate a velocidade de progressão diminui e a maioria está estável em alguns aspectos e outros tem até melhora. Dos 10 estudos apresentados neste documento da CONITEC, 7 mostraram melhora ou estabilização. Ainda não temos dados da taxa de mortalidade após o início do uso do Miglustate, mas com certeza a sobrevida está maior com o medicamento. Existem apenas 80 pacientes em uso deste medicamento no Brasil, todos vivos, e foram diagnosticados neste ano apenas mais 20 pacientes. Não consigo entender porque não incorporar um medicamento para uma população pequena, que embora tenham uma maior sobrevida esta ainda será muito longe da população normal. Eu fico impressionada pela falta de humanização que esses assuntos são tratados, mães e pais de filhos(as) que tem uma doença degenerativa que morreria em 2 anos e que ainda está vivo com 10 anos de tratamento, como se sentem com esta decisão da CONITEC? Esses 80 tratamento vão ser suspensos? Será assinado atestado de óbito de 80 pessoas, entre crianças e adultos, porque apesar da maioria (7/10) dos estudos mostrarem estabilização ou melhora o Ministério da Saúde do Brasil, acha que esses resultados mostram ineficácia do produto. Para doença rara, crônica e degenerativa estabilização já mostra eficácia.</p>	

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?	Referência
02/12/2019	Profissional de saúde	Muito ruim	Sim, O medicamento miglustate e hoje na literatura médica a única medicação capaz de reduzir a velocidade de progressão da doença de Niemann Pick C e seus devastadores sintomas na vida do paciente. Tenho alguns pacientes em tratamento que demonstraram melhora na disfagia, cognição e distúrbios do movimento após início do tratamento	A literatura a este respeito e vasta e com muitos guidelines europeus e americanos corroborando a importância do tratamento com miglustate	
02/12/2019	Especialista no tema do protocolo	Muito boa	Não	Acompanho pacientes portadores de NPC e participo de conferências internacionais específicas sobre essa doença desde 2010. Tenho observado os avanços de novas propostas terapêuticas nos últimos 10 anos (Curcumin, NAC, Ciclodextrina, Arimoclomol, etc.). Até o momento, o Miglustat é a única opção terapêutica aprovada por órgãos reguladores internacionais que apresentou melhora nos sintomas, notadamente na disfagia, ataxia e na paralisia vertical do olhar. Mesmo com o surgimento e aprovação de novas drogas, o tratamento com Miglustat deverá ser mantido, uma vez que apresenta mecanismo de ação diferente de outras futuras opções terapêuticas (Ciclodextrina e Arimoclomol). A proposta de politerapia é defendida na comunidade internacional.	
02/12/2019	Especialista no tema do protocolo	Muito ruim	Sim, O tratamento com miglustat dos pacientes com a forma neurológica da doença é capaz de desacelerar a progressão da doença. A estabilização do quadro clínico quando se trata de doença progressiva já é um benefício enorme para os pacientes. Pela minha experiência clínica, o miglustat é capaz de trazer benefícios para os pacientes com as formas neurológicas da doença de Niemann Pick C		
02/12/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		

<b>Dt. contrib.</b>	<b>Contribuiu como</b>	<b>O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?</b>	<b>Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)</b>	<b>Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?</b>	<b>Referência</b>
02/12/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não	todos os estados tem centro de doenças raras? funciona?o SUS conseguiria atender todas essas diretrizes - seria perfeito	

---

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?	Referência
02/12/2019	Empresa fabricante da tecnologia avaliada	Ruim	<p>Sim, Em resposta ao item 6 (Tratamento) do referido PCDT, segue comentário. Acreditamos no valor e na importância da recomendação via Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da inclusão de miglustate, como tratamento específico para esta grave, progressiva, irreversível e potencialmente fatal doença. Ressaltamos algumas evidências que embasam os resultados de eficácia e segurança do medicamento, desde o seu lançamento no Brasil e no mundo: 1. Miglustate (Zavesca™; Janssen-Cilag Farmacêutica Ltda) é a única terapia específica com evidências de eficácia e segurança para o tratamento das manifestações neurológicas progressivas em pacientes adultos e pediátricos com doença de Niemann-Pick tipo C2 e aprovada pelas principais agências regulatórias. 2. No Brasil, miglustate possui aprovação regulatória pela ANVISA, sendo comercializado há mais de uma década no país, com ampla experiência clínica nos principais centros de referência de Doenças Raras e Erros Inatos do Metabolismo. No pôster do estudo Survival, apresentado no Congresso SSEIM, em Atenas (2018), foram avaliados 51 pacientes brasileiros em tratamento para NP-C. 3. Miglustate inibe a síntese de glicosfingolipídios, conforme necessário para qualquer tratamento de doenças associadas a sintomas neurológicos mediados centralmente e é capaz de atravessar a barreira hematoencefálica, o que permite acessar neurônios com mau funcionamento no cérebro. Considerando portanto todas as evidências disponíveis sobre os benefícios de miglustate no tratamento de pacientes com NP-C, bem como as recomendações dos consensos internacionais para tratamento desta enfermidade, sugerimos que este PCDT considere a recomendação de tratamento específico com miglustate para pacientes com manifestações neurológicas da doença de NP-C. Além disso, vale ressaltar a natureza progressiva e devastadora da doença, e que, portanto, o tratamento medicamentoso específico tem o objetivo de retardar a progressão da doença, aliviando sintomas e melhorando de forma importante a qualidade de vida dos pacientes.</p>	<p>É importante destacar que NP-C é uma doença considerada ultra-rara e, portanto, seus estudos refletem essa realidade. Dessa forma, avaliar medicamentos órfãos seguindo as mesmas exigências e critérios de análise utilizados para medicamentos destinados ao tratamento de doenças altamente prevalentes gera distorções que podem levar à não incorporação de terapias para doenças raras. Entendemos que para atender as necessidades dos pacientes, médicos e cuidadores tudo o que fazemos deve ser de alta qualidade. Por esta razão, contribuimos com informações clínicas e econômicas de miglustate para o atendimento de pacientes com a doença de Niemann Pick Tipo C (anexo o Parecer Técnico-científico para a incorporação do medicamento e referências).</p>	<a href="#">Clique aqui</a>



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?	Referência
02/12/2019	Profissional de saúde	Boa	Estes benefícios clínicos têm sido observados não apenas nos estudos clínicos e evidências disponíveis a respeito de miglustate em NP-C, mas também pela vasta experiência clínica de médicos e pacientes em tratamento no Brasil.	Sim. Tive experiência de tratamento de paciente com NPC1 infantil tardio no qual foi introduzido o miglustat aos 3 anos de idade. Foi aplicada a escala de incapacidade funcional, sendo observado ao longo do tratamento uma estabilização do quadro por um período de cerca de 5 anos.	<a href="#">Clique aqui</a>
02/12/2019	Especialista no tema do protocolo	Boa	Não	O tratamento com Miglustat não é curativo mas os pacientes dever-se-á avaliar individualmente pois há muitos relatos de caso e clinicamente há retardo do progresso da doença o que leva a melhor qualidade de 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?	Referência
02/12/2019	Especialista no tema do protocolo	Ruim	<p>Sim, NO INICIO DO TEXTO ITEM 4.1 MANIFESTAÇÕES CLINICAS ESTA REATADO QUE O OBITO OCORRE GERALMENTE ENTRE 10 A 25 ANOS DE IDADE. ENTRETANTO NECESSITAMOS SALIENTAR QUE A IDADE DO OBITO DEPENDE DO INICIO DOS SINTOMAS, SENDO QUE NA FORMA INFANTIL PRECOCE O OBITO OCORRE GERALMENTE ANTES DOS 5 ANOS DE VIDA, E NA FORMA INFANTIL TARDIA ENTRE 7 A 12 ANOS DE VIDA.COM RELAÇÃO AO TRATAMENTO MEDICAMENTOSO COM MIGLUSTAT, O PROTOCOLO RELATA QUE NAO ESTA INDICADO O USO. ENTRETANTO QUANDO COMPARAMOS OS PACIENTES TRATADOS COM A HISTORIA NATURAL DA DOENÇA OU ALGUNS COM GRUPO CONTROLE NOTAMOS HOUVE MELHORA NA MARCHA, LINGUAGEM, DEGLUTIÇÃO E CRISES EPILEPTICAS. ( COLOCAREI REFERENCIAS NO FINAL). QUANDO O PROTOCOLO RELATA O PROBLEMA DA DISFAGIA, PODERIAMOS EVITAR OU RETARDAR A EVOLUÇÃO DA DISFAGIA,COM USO DE MIGLUSTAT E MINIMIZAR RISCOS CIRURGICOS, NECESSIDADE DE USO DE UTI, DIETA ENTERAL, COMPLICAÇÕES DE POS OPERATORIO.( ENVIAREI REFERENCIA)ACOMPANHO 5 PACIENTES EM TRATAMENTO COM MIGLUSTAT, COM IDADES QUE VARIAM DE 3 ANOS A 22 ANOS. 2 PACIENTES ESTAO EM USO DA MEDICAÇÃO HA 10 ANOS, NAO NECESSITARAM DE GASTROSTOMIA ATE O MOMENTO. IMPORTANTE SALIENTAR QUE 1 PACIENTE O DIAGNOSTICO FOI FEITO ANTES DE APRESENTAR O QUADRO NEUROLOGICO, E INICIOU O TRATAMENTO NO INICIO DA QUADRO NEUROLOGICO, E HOUVE MELHORA DO QUADRO, E SEM EVOLUÇÃO DA DOENÇA EM 1 ANO DE TRATAMENTO. COM RELAÇÃO ACOMPANHAMENTO HA CONSENSO QUE A AVALIAÇÃO COM EXAME FISICO E NEUROLOGICO SEJA REALIZADA A CADA 6 MESES E NAO A CADA 12 MESES , ASSIM COMO EXAMES LABOARATORIAIS. MESMO ASSIM EM CASOS MAIS COMPLICADOS FICA A CRITERIO MEDICO AVALIAÇÕES MAIS FREQUENTES.AS AVALIAÇÕES COM EQUIPE MULTIDISCIPLINAR ( NEUROLOGIA, GENETICA, PSIQUIATRIA,FONOAUDIOLOGIA, NUTRIÇÃO, FISIOTERAPIA, PSICOLOGIA, SAO EXTREMAMENTE</p>	<p>A CATAPLEXIA E TRATADA COM ANTIDEPRESSIVOS TRICICLICOS E FLUOXETINA PRINCIPALMENTE. PRECISA CORRIGIR PROTOCOLO</p>	<p><a href="#">Clique aqui</a></p>

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?	Referência
03/12/2019	Profissional de saúde	Muito boa	NECESSARIAS.CONCLUINDO E DE EXTREMA IMPORTANCIA CONSIDERAR O ´UNICO TRATAMENTO MEDICAMENTOSO DISPONIVEL, E DISPONIBILIZAR PELO SUS. POIS DIMINUIRIA NUMERO DE PROCEDIMENTOS, INTERNAÇÕES, E MELHORA DA QUALIDADE DE VIDA DESSES PACIENTES.		
03/12/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Sim, Como neurologista que acompanha o tratamento de dois pacientes com NP-C há mais de 5 anos, com início dos sintomas há mais de 10 anos, nossa equipe consegue observar estabilização e evolução mais lenta do quadro neurológico Nesse período os pacientes ainda se encontram independentes para marcha, apenas necessitam de apoio, não necessitam de gastrostomia, fazendo uso regular de Migluatate• , um deles não consegue realizar terapias de apoio por residirem município sem esses profissionais e ainda assim não observamos comprometimento substancial Concordo que para as formas de início precoce a medicação tem pouco impacto , entretanto nas formas de início tardio, até o momento, é o único tratamento, ainda que não seja totalmente efetivo, interfere e lentifica a evolução clínica e piora rapidamente progressiva da doença Desta forma solicitamos a inclusão do Miglustate para o tratamento das formas de início tardio , visto q a literatura utilizada para tal embasamento se refere a tratamento em série de casos da forma de início precoce		
03/12/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
03/12/2019	Especialista no tema do protocolo	Regular	Sim, Nao estou de acordo com a abstencao do uso do unico tratamento medicamentoso disponivel para a doenca que é o Miglustate. Temos experiencia clinica com o mesmo, que tem efeitos na estabilizacao ou parada de progressao do quadro neurologico da doenca. Em condições progressivas a estabilizacao do quadro e melhora da qualidade de vida deve ser considerada como ganho. Gostaria de solicitar que a medicacao fosse incorporada para casos especificos (formas neurologicas que nao sejam rapidamente progressivas).	O protocolo de seguimento multidisciplinar é muito importante e foi bem abordado nas diretrizes. Nao ha justificativa para nao incorporar o tratamento medicamentoso as formas neurologicas.	

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?	Referência
03/12/2019	Profissional de saúde	Boa	Não		
03/12/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
03/12/2019	Profissional de saúde	Boa	Sim, Gostaria de incluir a possibilidade do uso da medicação Miglustato para tratamento da doença.	Estudos tem demonstrado melhora da qualidade de vida de pacientes em uso de miglustato. Em crianças, seres em desenvolvimento, a opção deste tratamento pode minimizar os impactos de uma doença de deposito nos orgaos alvos, sobretudo cérebro e figado, e contribuir para aumentar a sobrevida.	
03/12/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não	A minha experiência com o Miglustate nas doenças metabólicas é de alta valia no contexto de melhora cognitiva e aumento de sobrevida. Sugiro o Estudo Survival para contribuição.	

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?	Referência
03/12/2019	Especialista no tema do protocolo	Ruim	Sim, O texto do PCDT está bem escrito, contudo a única medicação indicada para o tratamento da Doença [e a terapia de redução de substrato: tenho mais de 12 pacientes tratados e pelo menos a metade deles já teria progredido a sua doença neurológica caso o miglustate não fosse utilizado com tratamento adjuvante das terapias não medicamentosas. A medicação é aprovada na Europa e EUA para tratamento de NPC e a sua não incorporação é um enorme prejuízo a saúde dos pacientes afetados por essa terrível condição genética	Atualmente há em torno de 70 pacientes com NPC no Brasil. Provavelmente TODOS estão recebendo miglustate e irão continuar recebendo de forma judicializada, acarretando enorme prejuízo aos cofres públicos brasileiros. O Miglustate já é uma medicação para o tratamento da doença de Gaucher, portanto, já está incorporado no âmbito do SUS. Contudo, atualmente os pacientes com NPC judicializam o uso e o tratamento com a mesma medicação já comprada pelo Ministério da Saúde passa a custar 5 X mais quando judicializada. Doença de Niemann Pick C é uma doença metabólica tratável e o tratamento preconizado é o miglustate. Há um estudo recente que ainda não foi publicado mostrando o aumento da sobrevivência dos pacientes tratados em comparação aos não tratados. A negativa de incorporação traz aos pacientes afetados um desrespeito e uma negligência médica. TODOS OS PACIENTES com NPC serão judicializados sempre enquanto o PCDT não incorporar a medicação. O prejuízo SERÁ DE TODOS. infelizmente a DOENÇA É CATASTROFICA E O UNICO TRATAMENTO É O MIGLUSTATE.	

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?	Referência
03/12/2019	Profissional de saúde	Ruim	<p>Sim, Em relação ao tratamento com Miglustate, acredito que este medicamento além do tratamento sintomático das complicações e comorbidades, e terapias de apoio, é a única ferramenta que temos para combater a doença; minimizando suas manifestações devastadoras, estabilizando a evolução clínica progressiva, aumentando a sobrevida, reduzindo internações e melhorando a qualidade de Vida. Em nosso setor hospitalar no Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo, na Universidade Federal de São Paulo, temos 5 pacientes entre 5-25 anos em tratamento com Miglustate, e nossos resultados estão condizentes com a Literatura Médica pesquisada, em que este medicamento reduziu as complicações médicas e aumentou a sobrevida. Temos 2 pacientes irmãs que fazem uso do Miglustate há 10 anos, sem apresentar efeitos colaterais ao medicamento com total estabilização dos sinais e sintomas característicos da doença, inclusive neurológicos. É extremamente importante a precocidade do início do tratamento para melhores e eficazes resultados</p>		<a href="#">Clique aqui</a>

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?	Referência
03/12/2019	Profissional de saúde	Ruim	Sim, Em relação ao diagnóstico, o documento omite informações relevantes sobre biomarcadores que poderiam ser usados para a triagem da doença de Niemann-Pick tipo C (DNPC) em pacientes com suspeita clínica, como a dosagem de Lyso509 no sangue em papel filtro e os oxisteróis no plasma. São métodos bioquímicos com alta sensibilidade e boa especificidade, de custo bastante razoável e já disponíveis em nosso país, os quais diminuiriam muito a necessidade de sequenciamento dos genes NPC1 e NPC2, que seria necessário em menos de 10 % dos casos com suspeita de apresentar DNPC, reduzindo substancialmente o custo do processo diagnóstico. Outra informação relevante a ser acrescentada se refere ao tratamento, uma vez que o documento não reconhece a importância do miglustate para a estabilização das manifestações neurológicas da doença. Sem esse tratamento específico, ocorre uma deterioração progressiva do quadro neurológico, a qual pode ser diminuída ou até interrompida com o uso de miglustate.	Dados muito consistentes indicam um claro aumento de sobrevida em pacientes com Doença de Niemann-Pick C que fazem uso de miglustate. Os resultados preliminares desse estudo foram apresentados no Annual Symposium da Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) realizado em Roma em 2018, e o manuscrito está em fase final de redação para ser submetido para publicação. Estou anexando o poster apresentado em Roma em 2018, com os dados desse importante estudo.	<a href="#">Clique aqui</a>
03/12/2019	Especialista no tema do protocolo	Boa	Sim, Incluir também os biológicos subcutâneos como adalimumab, ustekinumabe e as moléculas como tofacitinib no tratamento da RCUI. Incluir o uso de infliximabe na colite aguda grave além da ciclosporina.	Incluir também os biológicos subcutâneos como adalimumab, ustekinumabe e as moléculas como tofacitinib no tratamento da RCUI. Incluir o uso de infliximabe na colite aguda grave além da ciclosporina.	
03/12/2019	Profissional de saúde	Ruim	Sim, A medicação miglustate é fundamental para evitar a progressão da doença. Vários trabalhos e diretrizes do exterior comprovam isso. O remédio não é curativo, mas retarda comprovadamente a piora clínica contribuindo para a melhora da qualidade de vida na breve expectativa de vida destes pacientes.	Tenho paciente com NPC que piorou absurdamente os sintomas neurológicos após a interrupção do medicamento - miglustate. Infelizmente, nós médicos sofremos juntos com os familiares.	

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?	Referência
03/12/2019	Profissional de saúde	Regular	Sim, Gostaria de acrescentar o uso do Miglustate na opção terapêutica para doença de Niemann Pick tipo C	Atualmente acompanho 10 pacientes com doença de Niemann Pick tipo C, a maioria na forma infantil tardia, e observo que a medicação desacelera a progressão da doença, no entanto ao acesso termina por ter resultados ruins. Observo melhora principalmente em relação às visceromegalia. A doença é progressiva, mas a medicação associado ao tratamento de suporte aumenta a sobrevida do paciente. Mas, para termos mais evidências precisaríamos de mais educação para diagnósticos e tratamentos mais precoces, e facilidade no acesso multiprofissional.	<a href="#">Clique aqui</a>
03/12/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
03/12/2019	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Vejo como muito necessário a discussão da diretriz para o acompanhamento de pessoas com NPC. Vejo como essencial a incorporação do medicamento e não entendo que é privilegiada uma doença frente a outra o que é inadmissível.	
03/12/2019	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		