

Contribuições da Consulta Pública - PCDT - Doença de Pompe - 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
26/03/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Nao	
26/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
26/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
26/03/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
26/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Sim, A proposta eh boa, mais acredito q todos aa formas da doença tem o direito a vida,sendo assim deveria ser liberado a todos!	Sou mãe de uma criança com doença de Pompe, ela foi diagnosticada com 3 meses e trata desde os 4 meses.... sim rla vive, anda,fala e ja vai pra escola.... o remédio faz efeito sim, ela esta viva graças a Deus e ao medicamento. Pode não surtir o mesmo efeito nas outras formas mais melhora muito a qualidade de vida deles, principalmente a parte respiratória! Se alguém ler isso por favor leve em consideração q são pessoas q só querem viver e não querem mais ficar judicializando pra ter a medicação! Todos tem o direito a vida! Obg.	
26/03/2020	Profissional de saúde	Boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
27/03/2020	Paciente	Boa	Não	Boa tarde, gostaria de comentar que nao vejo ganho com a terapia de reposição enzimática com MYOSYNA...	

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
27/03/2020	Paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	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
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	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
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não	
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	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
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não	
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não	
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	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
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Minha prima precisa muito dessa injeção	
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
27/03/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Interessado no tema	Boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	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
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
27/03/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
27/03/2020	Interessado no tema	Boa	Não	Não	
27/03/2020	Paciente	Muito boa	Não		
27/03/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
27/03/2020	Interessado no tema	Boa	Não		
27/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
28/03/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não	Não.	
28/03/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não	Não.	
28/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
28/03/2020	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
28/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
28/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
28/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
28/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
28/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Criar uma lei onde o paciente possa ter atendimento sem necessidade de Campanha. Ser lei cuidar do nosso povo.	
28/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
28/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
28/03/2020	Especialista no tema do protocolo	Muito boa	Não		
28/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
29/03/2020	Profissional de saúde	Ruim	Sim, Gostaria que todos os pacientes de Pompe, independente da idade, fossem beneficiados com a medicação.		

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
29/03/2020	Paciente	Ruim	Sim, Gostaria que todos os pacientes de pompe independente da idade,tivessem o acesso a medicação.		
29/03/2020	Paciente	Boa	Não		
29/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
29/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não	
29/03/2020	Profissional de saúde	Regular	Sim, GenotipagemSuspeita ClínicaTeste genético diagnósticoCritérios de exclusãoTratamento farmacológico	Parabenizar pelo empenho	Clique aqui
29/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
29/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
30/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
30/03/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
30/03/2020	Paciente	Boa	Não	Quanto às restrições para início de eventual tratamento com TRE, não deve ser limitado à forma clássica ou infantil. Deve ser previsto à forma tardia também, independente da data do diagnóstico.	
30/03/2020	Profissional de saúde	Boa	Sim, Extender o uso para formas de apresentação mais tardias, haja vista vasta literatura que aponta para uma lentificação da perda motora nesses pacientes		Clique aqui

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
31/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
31/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
31/03/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
31/03/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
01/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
01/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
01/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Boa	Não	Apenas ressaltar a importância do acompanhamento clínico e adesão por parte do paciente.	
01/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Boa	Sim, A RESPOSTA TAMBÉM DO PONTO DE VISTA RESPIRATÓRIO DOS PACIENTES TARDIOS	SIM RESSALTAR A IMPORTÂNCIA QUANTO A CONTINUIDADE DO TRATAMENTO E ADEÇÃO ENTRE PACIENTES .	
02/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Não		
02/04/2020	Profissional de saúde	Regular	Sim, o critério de exclusão sobre os pacientes com DP tardia. Estes pacientes são muito beneficiados com uso da terapia de reposição enzimática, melhoram muito a qualidade de vida, desoneram o SUS com a diminuição de complicações relacionadas a doença. Esta medicação é muito cara para maioria da população, deve-se pensar numa forma de promover esse tratamento para pessoas com DP tardia.	Terapia gênica será um grande avanço para o tratamento destes pacientes, visto que uma única dose do medicamento será realizada e poderá melhorar muito o prognóstico. Já existe uma medicação para estudo. Deve-se estimular e certificar os centros de pesquisa para trazer estes estudos para Brasil.	

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
02/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Não		
02/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Concordo com PCDT inclui tambem oo uso da alfa-alglicosidase para os casos precoces da doença	
02/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Não		
02/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Boa	Não		
02/04/2020	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
03/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Ruim	<p>Sim, O texto e conhecimento técnico a respeito da Doença de Pompe é apresentado de forma simples e equivocada em alguns momentos, não estando de acordo com os principais guidelines e recomendações internacionais sobre a doença.No item 3.1 que versa sob a suspeita clínica da doença o material é incompleto além de não refletir a totalidade das manifestações da doença; além, de não cobrir ou identificar os sintomas da forma precoce da doença a qual se propõe e estabeleceu o tratamento. Pacientes com a forma IOPD ou formas precoces de Doença de Pompe não se apresentam com escápula alada, sinal de Gowers positivo, dificuldade para levantar ou alterar decúbito. A forma IOPD ou as formas de início precoce se caracterizam por hipotonia muscular importante, atraso do desenvolvimento motor, insuficiência respiratória grave (avaliada clinicamente sem qualquer necessidade e impossibilidade de ser avaliada por espirometria), manifestações cardíacas e alterações de ganho ponderal e estatura. Esse trecho do PCDT não cumpre sua missão de educar a classe médica e orientar os profissionais sobre os principais sintomas e sinais associados à Doença de Pompe. As manifestações apresentadas são importantes e pertinentes ao universo das apresentações de início tardio, mas não representam o fenótipo das formas precoces. Para um diagnóstico precoce, o primeiro passo é uma educação médica de qualidade e com informações apropriadas. A Doença de Pompe é uma doença complexa e com manifestações diversas e sistêmicas e como tal deve ser contemplada em sua totalidade na sua descrição para melhor educação da classe médica.4.1 Critérios de InclusãoA Doença de Pompe é uma doença complexa, multisistêmica, com grave acometimento motor e que pode levar a óbito precoce ou incapacidade permanente em qualquer faixa etária que se apresente. O Protocolo não justifica e não apresenta qualquer elemento pelo qual os pacientes com formas de início tardio estão excluídos de receber a TER; se contrapondo à uma vasta e bem documentada literatura médica que já estabeleceu e comprovou os benefícios da TER em</p>	<p>Sim. Necessidade de indicar um fluxograma e uma proposta de tratamento para pacientes com formas tardias da Doença de Pompe.Apresentar os motivos pelos quais pacientes com as formas de início tardio estão excluídos do tratamento com TER e propor quais são as diretrizes de tratamento e acompanhamento desses pacientes que não serão contemplados com o tratamento farmacológico.</p>	Clique aqui

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
			<p>pacientes com forma de início tardio. A exclusão dos pacientes com formas de início tardio vai contra todas as evidências geradas na literatura médica nos últimos anos e atua como um fator de exclusão e desigualdade de tratamento e auxílio aos pacientes que necessitam do SUS.5.1 Critérios de Exclusão Não está em conformidade com a maioria dos guidelines internacionais e não reflete a história natural dos pacientes tratados ou não tratados com Doença de Pompe. 6.1 Tratamento de Suporte-Há questionamentos diversos na literatura, falta de consenso e baixo nível de evidência na literatura para indicar dieta com baixo teor de carboidratos para Doença de Pompe.-Manejo e tratamento multidisciplinar é uma etapa fundamental e necessária para o tratamento de qualquer paciente com Doença de Pompe e em qualquer faixa etária e em qualquer momento da doença. Em nenhum momento esse protocolo versa a forma como deve ser feita, por quem deve ser realizada e onde deve ser realizado o tratamento multidisciplinar que sabidamente modifica a história natural da doença de Pompe e maximiza os efeitos da TER.Há disponível na literaturas artigos, diretrizes e guidelines para o manejo multidisciplinar para pacientes com Doença de Pompe.-Indicação de esforço físico aeróbico submáximo deve ser sempre recomendada e programada por um profissional de reabilitação com experiência na prática dessas atividades e na Doença de Pompe e é apenas uma medida dentre várias outras necessárias para a reabilitação dos pacientes em questão.-Em nenhum momento este PCDT discorre ou informa sobre a necessidade de tratamento respiratório com o uso de dispositivos invasivos ou não-invasivos, para uma doença neuromuscular onde as alterações respiratórias/ventilatórias são frequentes, importantes e constituem importante causa de morbidade e mortalidade.-Os benefício de correção de deformidades da coluna não envolve apenas o benefício do uso efetivo da cadeira de rodas, podendo apresentar sim impacto sobre a função cardíaca, respiratória e motora dos pacientes quando adequadamente indicada.-Os</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
			<p>distúrbios de sono são comuns na Doença de Pompe e devem ser diagnosticados e tratados de forma adequada. Porém, hipoxemia não é a manifestação do sono mais comum em pacientes com Doença de Pompe e as alterações de sono na doença de Pompe não podem ter sua identificação e rotina resumidas à realização de uma gasometria. -Não há recomendações formais para evitar incubação em pacientes com Doença de Pompe e a insuficiência ventilatória da doença vai muito além do que a identificação de atelectasia.-A indicação de GPE não está condicionada à CVF (Capacidade Vital Forçada) dos pacientes com Doença de Pompe. Pacientes com CVF acima de 40% também podem apresentar necessidade do uso de GPE.6.2 Tratamento FarmacológicoContrariando a informação apresentada, existem sim estudos e descrição do uso de TER em pacientes graves (com dependência 24 horas para ventilação mecânica, com perda de mobilidade importante e em cadeira de rodas).6.2.3 Tempo de Tratamento - Critérios de Interrupção Apresenta conceitos e estabelece parâmetros que não são utilizados na prática clínica, mostra desfechos que não foram avaliados ou não eram os principais desfechos nos estudos de desenvolvimento da TER e não está de acordo com a maioria das recomendações atuais da doença6.2.6 Fluxograma de TratamentoUm protocolo destinado à tratar pacientes com Doença de Pompe e que tem como indicação tratar pacientes com as formas de início precoce, não pode se abster de falar e apresentar estratégias para identificação do estado imunológico dos pacientes (CRIM status) que é uma condição de extrema importância e com implicações grandes ao iniciar o tratamento em pacientes com a forma IOPD. 7. MonitoramentoA rotina de monitoramento dos pacientes não está de acordo com guidelines e recomendações internacionais à respeito da Doença de Pompe e tão pouco se utiliza ou recomenda métodos que foram validados durante o desenvolvimento da TER e ao longo de anos de tratamento da doença.</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
03/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Regular	<p>Sim, 1. Há várias erros técnicos no texto: - Não existe o termo "sinal de Gower positivo", exposto no item 3.1. - A questão descritiva da própria linguagem aplicada é pouco técnica. Mereceria a revisão apropriada por especialistas em Doenças Neuromusculares para não comprometer a qualidade de um documento de tamanha importância. 2. Há importante limitação no texto introdutório sobre situações clínicas em que a doença de Pompe (seja na forma infantil ou na tardia) deve ser suspeitada. 3. Há questões de orientação do elemento de nutrição (acompanhamento nutricional) que necessitam atualização e revisão e que carecem fundamentalmente de embasamento científico (evidências). Estamos falando de um PCDT e não na opinião ou impressão dos autores do PCDT. 4. Nos distúrbios do sono, há referência a uso de oxigênio suplementar!!! Os pacientes necessitam na realidade de ventilação não-invasiva, eles não possuem distúrbios ventilatórios da membrana alvéolo-capilar - a hipoxemia so ocorre por apneias e hipoventilações prolongadas. Esse erro técnico é bastante complicado. 5. De onde essa informação da intubação orotraqueal que deve ser evitada foi retirada??? Isso não é contra-indicado de forma alguma em pacientes com doença de Pompe! A indicação como qualquer profissional de saúde minimamente preparado sabe vai muito além da doença de base envolvida...6. Há sim estudos relacionando o uso da terapia de reposição enzimática na doença de Pompe em pacientes graves que possuam dependência de ventilação mecânica invasiva ou não-invasiva contínua, em cadeirantes ou com restrição e imobilismo significativos. Não é verdadeira tal informação de que não existem tais estudos. Isso necessita ser retirado por não condizer com a realidade. Basta uma breve pesquisa no PubMed que se encontram vários estudos na temática. 7. Os benefícios da terapia de reposição enzimática são apresentados de forma muito, muito, muito resumida. Há tantos estudos distintos nessa temática. Lamentável não serem incluídas informações tão importantes assim. 8. Os conceitos apresentados sobre o monitoramento, além de muito resumidos e não</p>	<p>1. Interessante existir citação à questão diagnóstica quanto à biópsia muscular: hoje é mais do que reconhecido (e estudado por mais de uma dezena de artigos) que a biópsia muscular é absolutamente dispensável para o diagnóstico da doença de Pompe na maioria dos casos. O mais importante que é a realização do exame de DBS em papel filtro e a confirmação pelo sequenciamento no gene GAA, até hoje não são oferecidos dentro do contexto do SUS (!!) e os pacientes apenas conseguem suporte ao diagnóstico apropriado por meio de testes diagnósticos oferecidos em Programa de Suporte Diagnóstico sustentado por uma indústria farmacêutica. Semelhante ao que ocorre atualmente para a Atrofia Muscular Espinhal (os pacientes estariam sem diagnóstico, se não fossem os programas de Suporte Diagnóstico ao Paciente). Interessante o próprio PCDT citar nesse contexto o diagnóstico ainda tardio da doença de Pompe no Brasil, um tanto quanto irônico.2. É muito frustrante para o Neurologista e para o especialista em Doenças Neuromusculares que as formas tardias da doença de Pompe (LOPD) não estejam contempladas dentro do tratamento com terapia de reposição enzimática no SUS. Há tantos casos de sucesso marcado com tal terapêutica, mas tantos casos, modificação marcante na história natural da doença. Lamentável mesmo, há tanta literatura médica há mais de 10 anos disponível referenciando os benefícios em tal tratamento. Qual a razão lógica para se excluir os pacientes com início tardio (LOPD)???3. Um dos piores e mais incompletos PCDT que já tive a oportunidade de avaliar. Muito superficial e aparentemente feito por profissionais que pouco contato tiveram com pacientes reais com doença de</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
			serem referenciados adequadamente no texto, estão bastante desatualizados. Há hoje em dia guidelines específicos que devem ser seguidos para nortear adequadamente as equipes de Saúde e os centros especializados.	Pompe (especialmente das formas tardias - LOPD). 4. Já que não será oferecido via SUS a terapêutica medicamentosa com reposição enzimática para pacientes com a forma tardia (apesar de todas as evidências científicas atualmente disponíveis!!!), qual será a alternativa para tais pacientes? Isso deve ser esclarecido no texto.	
03/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
03/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não	não	
03/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Esse tratamento pode representar a manutenção de saúde e vida produtivo de um número significativo de cidadãos	
04/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Sim, Considero relevante a inclusão de pacientes com forma tardia de apresentação da doença, que também beneficiam-se do tratamento de reposição enzimática, como observado em ensaios clínicos e também na minha prática médica no Ambulatório de Doenças Neuromusculares da UNIFESP.		Clique aqui
04/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Sim, TRATAMENTO AOS PACIENTES ADULTOS.		
04/04/2020	Especialista no tema do protocolo	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
04/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Ruim	Sim, É importante reiterar que existem duas formas básicas de doença de Pompe, a de início precoce e a de início tardio, podeNDO haver variantes dentro desses dois grupos principais. Não considero que a presença de duas mutações patogênicas deva ser critério de inclusão, pois em alguns pacientes com atividade diminuída da enzima GAA é difícil encontrar as duas mutações, uma vez que o gene pode apresentar alterações não detectáveis no sequenciamento comum. No entanto, é muito importante a genotipagem (não como critério de inclusão, mas como procedimento auxiliar para a definição do tratamento) para a predição do genótipo e para predição da possível resposta à TRE (prevendo pacientes que sejam CRIM positivo ou CRIM negativo). O aspecto mais grave do relatório é desconsiderar a TRE em pacientes que iniciam com sintomas após os 12 meses, para os quais há evidências robustas de benefício clínico. Acho que esse é o maior erro a ser corrigido para a versão final. O relatório precisa passar por uma revisão completa de linguagem, especialmente erros de digitação.	Protocolos para tolerização de pacientes CRIM negativo devem ser incluídos.	Clique aqui
04/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Não		
04/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
05/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Não		
05/04/2020	Paciente	Regular	Não		
05/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Sim, A eficiência dessas drogas anti-vegf é mostrada pela diminuição do edema macular, pela estabilidade da rede vascular, pela diminuição da neovascularização e consequente melhora da visão. Na fase inflamatória da doença, quando os antivgf são muito importantes mas podem se mostrar refratários, ainda temos o corticoide - Ozurdex para melhorar ainda mais o quadro. acredito que essas drogas impactam na saúde pública permitindo o paciente voltar ou se manter nas suas atividades habituais	Participo de uma empresa que atende os pacientes provenientes do SUS e é realmente animador contar com essas drogas para poder melhorar a visão dos pacientes	

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
06/04/2020	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
06/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Ruim	<p>Sim, 1) O relatório apresenta vários erros de digitação que devem ser corrigidos, tanto em tabelas quanto no texto. Muitas vezes TER no lugar de TRE2) sobre a descrição clinica é muito importante diferenciar a forma precoce da tardia, pois a sintomatologia é bastante diferente e na descrição clinica está como se fosse um conjunto de manifestações quando na realidade, há uma enorme heterogeneidade clinica3) a genotipagem GAA não é importante para o diagnóstico, quando a atividade enzimática é duvidosa, mas é fundamentalmente para correlação genótipo fenótipo que sequer foi mencionada neste PCDT. 4) trabalhos recentes de correlação genótipo fenotipo para o status CRIM.5) no item 4.0 menciona DP precoce e DP tardia como critério de inclusão e no item 5.1 a DP passa a ser critério de exclusão. Neste contexto, considero uma grave falha da PCDT em não incluir pacientes com formas tardias da DP. Há inúmeros artigos (sequer citados no PCDT) demonstrando evidencia científica sobre os benefícios da TRE em pacientes adultos com formas tardias da doença, principalmente em redução de mortalidade. É notório o impacto ao orçamento da União a incorporação dessa tecnologia no âmbito do SUS, contudo, os pacientes com as formas tardias da doença continuarão tendo indicação de tratamento e continuarão sendo tratados com TRE, contudo terá que ser judicializado, causando um impacto orçamentário ainda maior ao SUS, aos estados e aos municípios. 6) Não está claro o que quer dizer: após um ano de tratamento não haver uma redução em pelo menos 62g/m2 ou de 4 pontos (score Z). Este critério foi retirado de qual referência? A resposta terapêutica cardiológica da DP precoce é, na maioria dos casos, muito boa. 7) Na tabela 1: não há qualquer menção sobre o estudo de deglutição por videofluoroscopia - principal causa de mortalidade em pacientes com Doença de Pompe precoce é aspiração broncopulmonar por disfagia. Falha que deve ser reparada neste PCDT.8) Não há menção sobre o tratamento e a avaliação da ventilação não invasiva. 9) Da forma como está o protocolo necessita de revisão, pois não há como aceitar</p>	não	Clique aqui

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
			o texto contendo falta de informações relevantes, não considerando o tratamento de formas tardias, e não considerando o melhor manejo das formas precoces. Falta conhecimento básico da doença e melhora da revisão científica.		
06/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Não	Se possível incorporar num modelo de risco compartilhado como o Spiranza, caso o custo seja elevado e os resultados esperados não tão satisfatório. Acho fundamental trazer a indústria para essas discussões de preços.	
07/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
07/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Boa	Não		
07/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Regular	Sim, a exclusão de pacientes com doença de Pompe de início tardio para o uso de alfa-glicosidade ácida. Doença muito rara com custos limitados de tratamento com benefício comprovado	Muitos pacientes com DP de início tardio apresentam déficits neurológicos progressivos inclusive evoluindo com fraqueza respiratória. Esses pacientes raramente desenvolvem anticorpos contra a enzima e costumam manter-se estáveis com a medicação ou terem melhora sustentada com a manutenção do tto.	Clique aqui
07/04/2020	Paciente	Muito ruim	Sim, Gostaria que incluíssem a liberação não só pra pacientes crianças da medicação mais também para adultos já que a forma mais tardia da doença de pompe se dá na forma tardia sendo assim dar o direito tb a qualidade de vida a paciente adulto também...	Sim ...que se deve pensar tb que nós adultos temos o direito de ter uma qualidade de vida melhor e direito a vida e que o tratamento seja pra todos crianças e adultos sem restrição.	
07/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
08/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Como profissional saúde na área de neurociências, ter esse no arsenal terapêutico para tratamento da doença de Pompe, em muito nos deixa confiante em poder trazer melhoria na qualidade de vida das pessoas.	
08/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Não	Que pacientes com DP de início tardio também deveriam receber tratamento eu	

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
09/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Não		
09/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Não		
09/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
09/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Não		
09/04/2020	Interessado no tema	Boa	Não		
09/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
09/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Muito boa	Não		
09/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
09/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
09/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
09/04/2020	Profissional de saúde	Regular	Sim, O tratamento das formas juvenis e adultas são fundamentais para melhora dos pacientes. Evidencias apontam para benefício no prognóstico dos pacientes.		

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
09/04/2020	Profissional de saúde	Regular	<p>Sim, Teste do pezinho - incluir o estudo da GAA e atividade nos Erros Inatos do Metabolismo; Genotipagem imediatamente após identificar ausência ou < 10% da atividade; Feito o diagnóstico de Doença de Pompe instituir o tratamento (TRE) imediato; Estimular a identificação de DP infantil; Incluir na suspeita clínica as crianças com estudo retrospectivo, em qualquer faixa etária, devido a baixa PERCEPÇÃO pela família e cuidadores, inclusive instrutores e professores; Incluir na suspeita clínica da infância a fraqueza muscular e déficit de crescimento, quedas frequentes, intolerância aos exercícios físicos, refluxo gastro-esofágico com engasgos frequentes e aspiração por vias aéreas, cardiomegalia; Critérios de inclusão no DP de início tardio levando em consideração os estudos retrospectivos e a percepção evidentes com a idade; Facilitar a compreensão para os pacientes e profissionais de saúde estabelecendo DP de início precoce e tardio; Critérios de inclusão do tratamento para os DP de início tardio que são doentes com atraso no tempo de diagnóstico da doença; Incentivar a infusão domiciliar a partir de bem estabelecida a TRE hospitalar; Ver os comentários e bibliografia informada.</p>	<p>A doença de Pompe (DP) é classificada como doença de armazenamento de glicogênio tipo II (GSDII) ou anteriormente denominada de deficiência de maltase ácida (CID-10 E74.0). É uma doença rara, neuromuscular, degenerativa, progressiva, consequente a uma deficiência da enzima alfa-glicosidase ácida (GAA), com atividade lisossomal, sendo responsável pela degradação do glicogênio nessa organela, no interior das células, originando uma heterogeneidade clínica, progressão e história natural da doença própria de cada grupo de forma clínica e dependendo da percepção de cada paciente, de seus familiares e do médico ou do sistema primário de saúde onde são seguidos. A doença de Pompe está classificada no catálogo das doenças hereditárias (MIM 232300), sendo herdada de maneira autossômica, recessiva. Estima-se que a incidência da doença de Pompe é de 1/138.000 nascidos vivos com DP de início precoce (DPIP) e 1/57.000 nascimentos para DP de início tardio (DPIT), sendo a incidência média global de 1/40.000 nascimentos. Interessante a influência étnica que acusa uma incidência de 1/14.000 nascimento de afro-americanos e de 1/40.000 a 1/50.000 nascimentos, entre os chineses, para DPIP. A forma de início precoce da doença de Pompe (DPIP) apresenta-se grave, logo nos primeiros meses de vida, com internação prolongada, com cardiomiopatia hipertrófica, hipotonia muscular generalizada, macroglossia, hipertrofia hepática, refluxo gastro-esofágico, disfagia, aspiração broncopulmonar e outros sinais e sintomas que culminam com procedimentos invasivos ainda no primeiro ano de vida, como a traqueostomia, ventilação mecânica e gastrostomia, além de risco elevado de morte nesse período. Assim</p>	Clique aqui

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
				<p>como a DPIT, a DPIP dependem de equipe multidisciplinar treinada em Centros de Referência de Excelência composta de geneticistas, pediatras, pneumologistas, cardiologistas, nutricionistas, fisioterapêutas, fonoaudiólogos e enfermagem. O diagnóstico da DP pode tornar-se mais eficaz, tanto para DPIP e DPIT, através da inclusão do “teste de atividade da GAA” entre as doenças metabólicas pesquisadas no Teste do Pezinho. Tão logo se identifica a ausência ou a baixa atividade da enzima GAA, deve-se submeter o paciente à genotipagem para o gene da GAA. Mais barato e acessível, definitivo, originando menos casos de falso-positivos e indicando a reposição enzimática mais precocemente. Hoje, a genotipagem tem um custo-benefício mais baixo e, conseqüentemente, por ser uma doença grave e letal e com tratamento elegível com reposição enzimática com rh-GAA. Este tratamento deve ter seu início imediato, em ambas formas clínicas. A Terapia de Reposição Enzimática (TRE) com a alfa-glicosidase ácida recombinante humana (Myozyme, Sanofi), único medicamento disponível, altera definitivamente a história da doença, modificando os registros de diminuição da mobilidade, fraqueza muscular global, da doença respiratória crônica conseqüente ao comprometimento da musculatura acessória da respiração, traqueostomia e uso de suporte ventilatório confirmados em trabalhos comparativos dos pacientes tratados, a qualquer tempo, com TRE e as séries clássicas mais antigas de pacientes com DP não tratados. Esses pacientes continuarão judicializando seus tratamentos enquanto aguardam a promissora terapia gênica. Conforme os pontos detalhados no texto, concordamos</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
				<p>com os critérios de inclusão à TRE para os pacientes acima de um ano de idade, em qualquer idade. Não podemos aceitar que critérios de inclusão, como sinais e sintomas característicos da DPIT possam contribuir na continuidade do texto do relatório como critérios de exclusão de tratamento dos pacientes da forma tardia. Existe no texto, de uma forma geral bom, incongruências e critérios controversos e conflitantes de exclusão de tratamento de pacientes com DPIT (tardio). Não devemos fragmentar as formas de apresentação clínica da DP em quatro grupos que confundem e que não identifica, de fato, os pacientes de Doença de Pompe. O critério adotado de "grupos" dá a impressão que simplesmente foram utilizados para alijar a grande parte dos pacientes, com parâmetros custo-efetividade não condizentes com a realidade desses pacientes que pagam um preço altíssimo com o atraso de seus diagnósticos, por conta de uma doença rara e de baixíssima prevalência na população, subdiagnosticada e negligenciada. Outrossim, podem permanecer e conviver na sociedade, sendo laborativos e com melhora da qualidade de vida, reduzindo o custo de seus tratamentos, evitando a judicialização e uma Política de Saúde mais eficaz para menos de duas centenas de brasileiros diagnosticados e em tratamento, no momento, no Brasil. Aliás, dado exclusivo do Ministério da Saúde do Brasil, e não divulgado. Esses pacientes, na grande maioria dos casos, tem as suas histórias pregressas da Doença de Pompe iniciadas durante a primeira infância e adolescência. Geralmente com dificuldades para atividades normais da infância, como correr, pular, subir em árvores e praticar esportes em geral, e até por isso, sofrem bullying e dificuldades de</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
				<p>relacionamento com outras crianças. Na adolescência e adultos jovens já apresentam quadros algícos inerentes à fraqueza muscular e comprometem o exercício de suas atividades laborativas e profissionais. Muitas vezes, esses quadros não são perceptíveis aos pais e outros familiares, professores, instrutores e até ao próprio doente que não consegue verbalizar suas queixas ao profissional de saúde e, por sua vez, somente formulam o diagnóstico com quadro clínico mais grave. Lembrar de incluir no relatório o relato de quedas frequentes, refluxo gastroesofágico e engasgos, inclusive a intolerância aos exercícios. Por isso, a bibliografia sugere o diagnóstico tardio da doença com atraso de 12 anos. É uma dupla penalidade não considerar o tratamento através da reposição enzimática com a alfa-glicosidase ácida recombinante humana (rh-GAA, Myozyme, Sanofi) em qualquer fase da vida do doente, levando em consideração o longo período de tempo para elucidar o diagnóstico da Doença de Pompe. Além de todas as incongruências do texto, não se denomina a Terapia de Reposição Enzimática como TER. Espero ter sido apenas distração e uso de corretor ortográfico e não desconhecimento. Levo em consideração que, em muitos países, inclusive do chamado terceiro mundo, todas as formas clínicas são tratadas e os critérios de inclusão levam em consideração a melhor qualidade de vida e menos custos à sociedade no tratamento das complicações graves nas quais os pacientes se submeterão durante a vida com a Doença de Pompe não tratada. Esse controle é massivamente acompanhado pelos especialistas nas consultas frequentes, na avaliação clínica através de Provas de Função Respiratória que confirmam a melhora dos</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
				<p>padrões espirométricos, exames laboratoriais, a contratilidade da musculatura cardíaca, marcha de 6 minutos e outros tantos indicados no relatório do PCDT na Consulta Pública..Diversos trabalhos científicos publicados, principalmente a partir de 2017, corroboram e adotam a inclusão de pacientes com DPIT, em tratamento com reposição enzimática (TRE) através da rh-GAA (Myozyme), com estudo retrospectivo e comparativo com a série histórica de paciente com Doença de Pompe não tratada.São evidentes os benefícios que este tratamento adiciona à qualidade de vida desses indivíduos, com prolongamento da expectativa de vida, com redução significativa de comorbidades e complicações que oneram o Sistema Único de Saúde brasileiro.A continuidade da avaliação da Doença de Pompe e adequação do seu PCDT, extendendo-o a todas as idades após diagnóstico, desde já, se faz necessário. Deve-se levar em consideração as mais recentes publicações que a partir de 2017 consolidam e definem protocolos praticados nos principais países do mundo, principalmente dos pacientes com DPIT (tardio).Por fim, cabe a consideração de que concordo que a exclusão de pacientes informados que não mantém a regularidade e adesão ao tratamento..Abreviações:DP - doença de PompeGSD - GlicogenosesDPIP - doença de Pompe de início precoce/IOPDDPIT - doença de Pompe de início tardio/LOPD</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
10/04/2020	Profissional de saúde	Ruim	Sim, inclusão dos pacientes com doença de pompe forma tardia	subestimados custos com paciente em ventilação. paciente com a forma tardia vive mais do que pacientes com forma infantil e portanto mantem a medicação por mais tempo, porém não foi incluído no custo a manutenção do paciente com dp tardia como individuo produtivo para a sociedade. o custo de terapia na dp infantil é maior devidos efeitos colaterais. o governo federal deveria disponibilizar pesquisa nos moldes de interesse da conitec pois há poucos artigos mostrando a realidade brasileira e sem condições de realizar uma pesquisa um funcionario publico só consegue fazer no maximo uma coorte sem caso controle. falta fomento pra pesquisadores nessa area sem contar com a mafia da publicação. o proprio ms poderia se informar do que acontece com pacientes basileiros, quantos sao e onde estao, sequiser e nao apenas se basear na literatura que é muito boa mas não reflete o que aconteceu no brasilcom a liberação da medicação apenas para dp infantil que eu considero um erro, como vários.	
10/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
10/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
10/04/2020	Paciente	Muito boa	Não		
10/04/2020	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
10/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Regular	<p>Sim, Página 8 Com relação ao diagnóstico 3.1- Incluir no item progressão dos sintomas respiratórios a possibilidade de hipoventilação alveolar que pode se instalar lentamente, confundir com outras manifestações inerentes à condição clínica e ser fonte de elevada morbidade como infecções respiratórias de repetição, internações hospitalares e morte por insuficiência ventilatória crônica. Além da espirometria mencionada, é essencial a avaliação do pico de fluxo da tosse e das pressões respiratórias máximas que vão antecipar quadros de insuficiência ventilatória aguda por ocasião de um quadro de infecção respiratória decorrente de comprometimento dos músculos acessórios da tosse e também a avaliação da progressão do comprometimento do diafragma. Página 13 O tópico distúrbio do sono está totalmente equivocado. Oxigenoterapia suplementar isolada nunca é uma opção nesses pacientes uma vez que o distúrbio presente é ventilatório, por falha de bomba, e não respiratório. Nesses casos a necessidade é de oferecer suporte ventilatório que pode ser não invasivo (uso preferencial atualmente) ou invasivo, via traqueostomia em casos muito peculiares. O suporte ventilatório vai ser ofertado de acordo com o grau de acometimento podendo ser utilizado, somente durante o sono, durante o sono e em alguns períodos de vigília ou durante 24 h ao dia. O exame ideal para avaliar o comprometimento ventilatório é a polissonografia com a inclusão da medida do CO₂, alternativamente, um holter de oximetria e CO₂ (capnografia ou CO₂ transcutâneo), associado à avaliação funcional pulmonar (CVF, pressões respiratórias máximas). A gasometria é um exame com baixa acurácia já que vai detectar casos mais avançados já com comprometimento da ventilação também durante a vigília. No tópico insuficiência respiratória Deve constar que esses pacientes devem receber, precocemente, suporte ventilatório visando prevenir quadro de insuficiência ventilatória crônica o que aumenta o risco de morte. Eventualmente, sobretudo em quadros de exacerbação infecciosa aguda, pode ser necessário o suporte ventilatório invasivo.</p>	<p>Na página 19 do documento, item monitorização, tabela 1- A polissonografia deve ter a inclusão de canal para a avaliação do CO₂ e deve ser feita na avaliação basal e a cada ano. Caso o paciente desenvolva sinais e sintomas de hipoventilação ou piora significativa das medidas de capacidade muscular, a polissonografia deve ser realizada num intervalo menor.- A gasometria deveria ser incluída como uma opção frente a impossibilidade da avaliação de forma não invasiva do CO₂</p>	Clique aqui

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
			<p>Nesses casos a ventilação deve ser realizada por uma equipe com expertise em suporte ventilatório de pacientes com doenças neuromusculares e eles devem ser extubados imediatamente para suporte ventilatório não invasivo. Acrescentar nos cuidados que esses pacientes devem receber anualmente vacina sazonal para Influenza e também serem vacinados para o Pneumococo. No tópico insuficiência respiratória Deve constar que esses paciente devem receber, precocemente, suporte ventilatório visando prevenir quadro de insuficiência ventilatória crônica o que aumenta o risco de morte. Eventualmente, sobretudo em quadros de exacerbação infecciosa aguda, pode ser necessário o suporte ventilatório invasivo. Nesses casos a ventilação deve ser realizada por uma equipe com expertise em suporte ventilatório de pacientes com doenças neuromusculares e eles devem ser extubados imediatamente para suporte ventilatório não invasivo. Acrescentar nos cuidados que esses pacientes devem receber anualmente vacina sazonal para Influenza e também serem vacinados para o Pneumococo.</p>		
10/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
10/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
10/04/2020	Paciente	Muito boa	Não		
10/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
10/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito ruim	Sim, A doença e "progressiva` que a partir do diagnóstico, independente da idade pessoa deve ter direto ao tratamento	Todos, independente da idade tem direito a tratamento, visto que minha filha a doença veio na forma infante juvenil, já tinha os sintomas desde bb, e o medicamento paralisou a doença	Clique aqui

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
10/04/2020	Paciente	Regular	<p>Sim, Sou uma paciente portadora da de POMPE. Comecei a sentir sintomas a partir dos meus 32 anos de idade contando que nessa idade tudo começou a ficar cada vez mais claro e visível tanto para mim como para quem sempre conviveu comigo e me conhecia. Como por exemplo: perda de força, cansaço constante e principalmente respiração ofegante em qualquer coisas do dia dia que eu iria fazer. Fazem 5 anos que comecei a fazer a reposição enzimática com Myozime e após o diagnóstico, comecei a entender as dificuldades que tinha na adolescência também. Hoje sou prova viva que isso tenha melhorado muito minha qualidade de vida após o início da TRE! Por tudo isso não concordo em não considerar o tratamento através da reposição enzimática com a alfa-glicosidase ácida recombinante humana (rh-GAA, Myozyme, Sanofi) em qualquer fase da vida do doente, levando em consideração o longo período de tempo para elucidar o diagnóstico da Doença de Pompe. Este tratamento deve ter seu início imediato, em ambas formas clínicas tanto na infantil quanto na tardia!</p>		
10/04/2020	Paciente	Regular	Sim, Os pacientes adultos precisam ser incluídos no próximo protocolo		
10/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
11/04/2020	Profissional de saúde	Regular	<p>Sim, A incidência da D. de Ppmpe de apresentação tardia é muito maior que a forma precoce, o que justifica abranger o tratamento para esses pacientes afetados. Esses pacientes devem ser cobertos pelo tratamento, visto que o uso da terapia de reposição enzimática muda definitivamente a história da doença. O diagnóstico precoce, da forma mais grave e com apresentação na primeira infância deve ser incluída do teste do pezinho ampliado, incluindo nesse exame o “teste de atividade da GAA.</p>	<p>Visto que a Terapia de Reposição Enzimática é a única terapia existente para a Doença de Pompe, é muito importante abranger o tratamento para TODOS os pacientes, independente da forma e da idade de apresentação pois é a única forma de mudar o curso da doença. Importante fazer o diagnóstico precoce e oferecer acesso ao diagnóstico a todos os casos suspeitos.</p>	
11/04/2020	Interessado no tema	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
11/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
11/04/2020	Paciente	Regular	Sim, É importante realizar a análise da doença em todas as fases para que se possa obter respostas e buscar medidas que possam ajudar em proporcionar uma qualidade de vida satisfatória para o paciente. A doença existe e atinge não só a fase infantil, como também a fase tardia. Infelizmente há um grande número de profissionais que não tem preparo e conhecimento técnico sobre a doença. O que impossibilita na precisão de todo o cuidado médico e inclusive no fechamento do diagnóstico.	Não	
11/04/2020	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
11/04/2020	Paciente	Muito boa	<p>Sim, Gostaria de que o ITEM 5.1, que trata dos critérios de exclusão para TRE, especificamente, o primeiro critério, fosse alterado, passando a ser da seguinte forma: Serão excluídos do do tratamento específico com Alfa-aglicosidase os pacientes que se apresentarem nas seguintes situações: - Apresentarem a forma da DP, tanto precoce quanto tardia, que, por decisão própria ou de seus familiares, se for o caso, não optarem por se submeterem ao tratamento com a ENZIMA ALFA-AGLICOSIDADE.</p>	<p>Deve-se destacar que, sendo a DP, uma patologia considerada rara, que a torna de difícil diagnóstico, uma vez que, a maioria dos profissionais da Saúde, sequer sabe de sua existência, característica essa que faz com que os pacientes sejam penalizados, pois quando se tem um diagnóstico conclusivo, já se tem passado muito tempo. Todo esse tempo, que é, em média, de 12 anos, faz com que os pacientes tenha uma perda muito grande de sua capacidade motora, tendo em vista que a patologia ataca toda a musculatura do paciente de POMPE. Destaca-se ainda, que por se tratar de uma doença progressiva, que se manifesta lentamente, quando o a pessoa vem sentir os primeiros sintomas, já há um quadro considerado avançado da doença. Outro aspecto que dever ser considerado é que, há muitos relatos de pacientes que apresentaram algumas características na infância que, de certa forma, poderiam levar ao diagnóstico precoce, caso não se tratasse de uma patologia rara. Tais relatos são: Dificuldades em realizar longas caminhadas, correr, pular, subir em árvores e praticar esportes em geral. Inclusive, Isso demonstra que a doença, mesmo considerada tardia, já se manifesta desde a infância, não importando o tempo do diagnóstico. O que, há de diferente é a forma de manifestação da DP, pois em algumas pessoas, dependendo do organismo, algo natural, os sintomas se manifestam de forma mais intensa, enquanto que em outras, tais sintomas são mais lentos, porém graves e progressivos. Portanto, como garantia do direito à vida, algo tão precioso que, sequer podemos dispor, entendo que a TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA, com a ENZIMA ALFA-AGLICOSIDADESE, deve se estender a todos os pacientes, não importando o tempo</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
				de manifestação, se precoce ou tardia.	

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
11/04/2020	Paciente	Boa	<p>Sim, Gostaria de que o ITEM 5.1, que trata dos critérios de exclusão para TRE, especificamente, o primeiro critério, fosse alterado, passando a ser da seguinte forma: Serão excluídos do do tratamento específico com Alfa-aglicosidase os pacientes que se apresentarem nas seguintes situações:- Apresentarem a forma da DP, tanto precoce quanto tardia, que, por decisão própria ou de seus familiares, se for o caso, não optarem por se submeterem ao tratamento com a ENZIMA ALFA-AGLICOSIDADE.</p>	<p>Deve-se destacar que, sendo a DP, uma patologia considerada rara, que a torna de difícil diagnóstico, uma vez que, a maioria dos profissionais da Saúde, sequer sabe de sua existência, característica essa que faz com que os pacientes sejam penalizados, pois quando se tem um diagnóstico conclusivo, já se tem passado muito tempo. Todo esse tempo, que é, em média, de 12 anos, faz com que os pacientes tenha uma perda muito grande de sua capacidade motora, tendo em vista que a patologia ataca toda a musculatura do paciente de POMPE. Destaca-se ainda, que por se tratar de uma doença progressiva, que se manifesta lentamente, quando o a pessoa vem sentir os primeiros sintomas, já há um quadro considerado avançado da doença. Outro aspecto que dever ser considerado é que, há muitos relatos de pacientes que apresentaram algumas características na infância que, de certa forma, poderiam levar ao diagnóstico precoce, caso não se tratasse de uma patologia rara. Tais relatos são: Dificuldades em realizar longas caminhadas, correr, pular, subir em árvores e praticar esportes em geral. Inclusive, Isso demonstra que a doença, mesmo considerada tardia, já se manifesta desde a infância, não importando o tempo do diagnóstico. O que, há de diferente é a forma de manifestação da DP, pois em algumas pessoas, dependendo do organismo, algo natural, os sintomas se manifestam de forma mais intensa, enquanto que em outras, tais sintomas são mais lentos, porém graves e progressivos. Portanto, como garantia do direito à vida, algo tão precioso que, sequer podemos dispor, entendo que a TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA, com a ENZIMA ALFA-AGLICOSIDADESE, deve se estender a todos os pacientes, não importando o tempo</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
11/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
11/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
11/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Sim, O tratamento deverá ser disponibilizado para todos os pacientes, independente da idade.	Toda vida importa	
11/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
11/04/2020	Paciente	Boa	Não		
11/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
11/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
11/04/2020	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
11/04/2020	Paciente	Regular	Sim, Gostaria de dizer que essa medicação deveria ser entregue pra todos os pacientes e não só até uma idade, afinal de contas eu descobri só mais tarde, mas os sintomas e as procuras foram desde muito cedo.	Desde muito cedo com 5/6 anos já se via que teria algo de errado, eu tinha muitas quedas, meu desenvolvimento também não era bom, não ganhava peso, quase não corria, era diferente das demais crianças. Só que ninguém descobria o que era. O tempo foi se passando e na adolescência os sinais foram ficando mais evidentes, dificuldade pra subir escadas, marcha lenta e diferente das demais pessoas e continuava procurando e ninguém encontrava nada. Já com idade de 23 anos foi me dito que estaria com uma miopia polimiosite, comecei a me tratar com corticóides até sofrer uma parada e ficar noventa dias internada em um hospital. Sendo UTI. Hj estou dependendo de um respirador, estou em uma cadeira de rodas e fora todas as demais complicações. Por isso digo que sofremos desde a infância, porém foi descoberto só mais tarde. Assim sendo seria injusto determinar medicação só até uma idade x ou y. Temos direito a vida independente de idade. Afinal todos nós temos a mesma patologia.	

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
11/04/2020	Paciente	Regular	Sim, Gostaria de dizer que essa medicação deveria ser entregue pra todos os pacientes e não só até uma idade, afinal de contas eu descobri só mais tarde, mas os sintomas e as procuras foram desde muito cedo.	Desde muito cedo com 5/6 anos já se via que teria algo de errado, eu tinha muitas quedas, meu desenvolvimento também não era bom, não ganhava peso, quase não corria, era diferente das demais crianças. Só que ninguém descobria o que era. O tempo foi se passando e na adolescência os sinais foram ficando mais evidentes, dificuldade pra subir escadas, marcha lenta e diferente das demais pessoas e continuava procurando e ninguém encontrava nada. Já com idade de 23 anos foi me dito que estaria com uma miopia polimiosite, comecei a me tratar com corticóides até sofrer uma parada e ficar noventa dias internada em um hospital. Sendo UTI. HJ estou dependendo de um respirador, estou em uma cadeira de rodas e fora todas as demais complicações. Por isso digo que sofremos desde a infância, porém foi descoberto só mais tarde. Assim sendo seria injusto determinar medicação só até uma idade x ou y. Temos direito a vida independente de idade. Afinal todos nós temos a mesma patologia.	
11/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Regular	Sim, GOSTARIA QUE TODOS OS PACIENTES TIVESSEM O DIREITO,ou seja todas as idades, porque tambem precisao da medicação.	GOSTARIA DE DIZER QUE O MEU MARIDO FICOU UM TEMPO SEM MEDICAÇÃO, E ISSO O ENFRAQUECEU MUITO,E O QUE SE PERDE DE FORÇA NAO RECUPERA, ELA E MUITO IMPORTANTE NO TRATAMENTO DA DOENÇA.	
11/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Sim, Apesar dos estudo apresentados mostrarem que a faixa etaria de maior incidência da doença se no período da infância e da adolescência, existe caso raros de pessoas que só apresentam os sintomas na fase adulta. É que só tem acesso ao medicamento por ações judiciais que são demoradas. Uma forma de evitar isso seria aumentar a idade de fornecimento deste medicamento.		
11/04/2020	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
11/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Regular	Sim, Aumentar o tempo de fornecimento do medicamento pelo Estado, que seja fornecido até o tempo que o paciente precisar		
11/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Regular	Não	GOSTARIA DE AFIRMAR QUE MEU FILHO DESDE CRIANÇA SEMPRE APRESENTOU UMA CERTA FRAQUEZA EM TUDO QUE SE RELACIONAVA A FORÇA, PRINCIPALMENTE NAS PERNAS, NA INFANCIA DELE TRABALHAVAMOS NA ROÇA E ERA NITIDO A DIFERENÇA DE FORÇA PARA A OUTRAS PESSOAS. NO COLEGIO ,EDUCAÇÃO FISICA ENTÃO NEM SE FALA, SEMPRE CORRENDO ATRAS DAS OUTRAS. SE VIA QUE FAZIA ESFORÇO MAS NÃO CONSEGUI COMPETIR.	
11/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não	E FUNDAMENTAL O REMÉDIO PARA O TRATAMENTO DA PESSOA.	

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
11/04/2020	Paciente	Regular	<p>Sim, CONSULTA PÚBLICA 13 (CONITEC) – Paciente Arlindo Viana Me chamo Arlindo da Silva Viana, sou professor da rede estadual de Pernambuco e também da rede Municipal de Jaboatão dos Guararapes, município da Região Metropolitana do Recife. No mês de fevereiro de 2020, fui diagnosticado com doença de POMPE, através do teste genético. No entanto as evidencias desta doença vem emergindo de forma imperceptível desde primeira e segunda infância até os dias atuais. As corridas com os coleguinhas na rua e na calçada, quando nós apostávamos corrida os meninos saiam em disparada e eu ficava para trás; o esconde-esconde, que eu nunca chegava a tempo para bater no poste quem eu encontrava; o subir no muro; o subir no pé de jambo da casa da minha avó que eu nunca subia mas não contava para ninguém, dizia que tinha medo de cair; do jogo de futebol na rua onde me recordo que sempre jogava na zaga pois não tinha muito pique ou melhor, velocidade e tinha um chute fraco, então sempre ficava na zaga; da academia que nunca conseguia pegar peso e sempre inventava uma desculpa para a falta de força dizendo que tinha uma tendinite e não ser motivo de piada; da dificuldade em subir as escadas da escola para dar aulas, de levantar do birô da sala de aula, do cansaço em fazer qualquer esforço físico. Tudo isso eram sinais da doença de Pompe, mas que eu e nem os médicos jamais fazíamos ideia que era uma doença degenerativa, progressiva, neuromuscular chamada de “POMPE”. Por isso, a literatura sugere um longo período para elucidar o diagnóstico em torno de 12 anos. Levando em consideração o direito à vida e a saúde garantidos pela constituição federal do Brasil e que também em muitos países o tratamento é realizado assim que a patologia é descoberta, não concordo que o tratamento com reposição enzimática (TRE) através da rh-GAA (Myozyme) só seja ofertado a pacientes com doença de Pompe Precoce entre 0 – 12 meses de idade. E agora, com possibilidade de ser estendida aos 17 anos, através da consulta pública n. 13. No território brasileiro existem mais de uma centenas de paciente com a doença de Pompe e por isso a (TRE) deve ser logo iniciada após o</p>	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
11/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Regular	Sim, O tratamento ser estendido a todos sem limite de idade		

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
12/04/2020	Paciente	Ruim	<p>Sim, Gostaria de expor os fatos a seguir, como uma paciente de DOENÇA DE POMPE, 48 anos, com o tratamento de TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA e resposta clínica comprovada, histórico familiar da doença em outro membro, a saber: mãe com diagnóstico de Distrofia Muscular no ano de 1997, falecida com 59 anos no ano de 2012 por insuficiência respiratória e acometimento motor-cadeirante. Irmão mais novo dois anos que eu, falecido em setembro de 2018, fez uso do MYOZYME por alguns meses, talvez teria tido outra oportunidade caso já tivesse, precocemente e contínuo, acesso ao tratamento com TERAPIA COM ALFA-GLICOSIDASE ÁCIDA. Outro irmão de 43 anos também com diagnóstico de DP no início de TRE nesse mês de março. O que diferencia os pacientes da forma tardia da doença de pompe é a percepção dos sintomas e quando estes passam a interferir no seu dia a dia, momento em que procuramos um médico para indicar um diagnóstico mas na verdade já somos UM PACIENTE POTENCIAL, devido a doença ser causada pela a mutação genética do gene GAA, Já nascemos com essa sentença, uma ora ou outra a enzima alfa-glicosidase ácida vai parar de funcionar, ou funcionar insuficientemente, ou seja, vamos NECESSITAR DA TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA. Outro ponto que obstaculiza a vida de um paciente com DP FORMA TARDIA é se fazer compreender esses sintomas a um MÉDICO OU EQUIPE, por ser uma doença rara, e estes chegarem a um diagnóstico PRECISO E RÁPIDO. Assim já se perde décadas de vida para frear as lesões que os músculos prejudicados sofrem pelo tempo sem o diagnóstico e conseqüentemente sem o tratamento com a TRE – MYOZYME. Devo raciocinar da seguinte forma: já nasci uma paciente de DP, lendo esse documento, pude perceber que desde 15 anos de idade já apresentava sintomas como escoliose, fadiga muscular e câimbra, principalmente no diafragma quando ia fazer abdominal, sendo que, somente no final de 29 anos os sintomas começaram a me incomodar, motivo pelo qual fui obrigada a procurar ajuda médica ambulatorial. Pela complexa dificuldade de se compreender a doença,</p>	<p>A minha discordância na questão 6 se refere a inadequada abordagem da inclusão da TRE apenas parcial, na incoerência de um reconhecimento e disponibilidade de tratamento e negar a alguém que necessite para se manter vivo, esse único recurso existente. É minha forma de protesto.</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
			<p>busquei vários médicos que nada puderam acrescentar, então tive que procurar ajuda no CENTRO DE REFERENCIA DA UFRJ (FUNDÃO), permanecendo lá por quase 13 anos sem fecharem o diagnóstico, sendo tratada pela reumatologia, como polimiosite a esclarecer. Durante esse desperdício de tempo, em que fiquei sem o diagnóstico correto, perdi músculos e vida, tempo que nessa trajetória, a TERAPIA DE REPOSIÇÃO COM O MYOZYME poderia ter me ajudado a não depender de respiração mecânica hoje. Os sintomas que começaram a me incomodar e prejudicava minha rotina diária eram fadiga muscular e cansaço, falta de força nas pernas e braços, na época eu tinha 29 anos de idade me arrastando até os 38 anos quando engravidei, então surgiu a insuficiência respiratória. Do início da dificuldade respiratória com 38 anos, após 3 (TRES) anos e meio, ou seja, 41 anos necessitei de usar BIPAP. Imagino que com um rápido diagnóstico e a TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA, eu ganharia muito em qualidade de vida e a chance de usar BIPAP seria bem menor. Após a percepção dos primeiros sintomas foram aproximadamente 13 anos para obter o diagnóstico, logo após, iniciei a TRE com MYOZYME e os resultados foram muito positivo, tanto na parte respiratória quanto motora, momento em que, através de via JUDICIAL, consegui o medicamento MYOZYME. A interrupção veio porque o ESTADO não está cumprindo uma sentença judicial, problema esse que estaria resolvido caso já houvesse a inclusão desse tratamento pelo SUS. Apesar dessa interrupção, não tive um retrocesso abrupto no quadro motor, a mesma dificuldade de locomoção, fraqueza muscular permaneceu estável, porém no quadro respiratório houve uma piora significativa, sem contar na qualidade de vida e bem estar com respeito a fadiga muscular que piora muito, conseqüentemente um acentuado quadro depressivo. Dessa forma, o controle da doença está prejudicado pela interrupção do tratamento, embora eu esteja mantendo o acompanhamento médico. Imagino o ganho que eu teria tido caso tivesse sido identificado a DP no início dos primeiros sintomas perceptíveis ou</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	
12/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não	<p>incômodos. Com certeza, hoje não precisaria de RESPIRAÇÃO MECANICA dada a resposta positiva ao tratamento com TRE. Creio ser de uma injustiça e desrespeito a nossa Constituição Federal que preza o direito A VIDA, a cima de tudo, EXCLUIR OS PACIENTES DE POMPE DA FORMA TARDIA da TRE com ALFALGLICOSIDASE ÁCIDA RECOMBINANTE pelo SUS. Não é coerente nem humano privar uma pessoa desse tratamento, apresentando comprovadamente, pela medicina, respostas clinicas positivas, tendo como ÚNICA CHANCE, OU POSSIBILIDADE NA VIDA a não se submeter a uma traqueostomia ou a uma cadeira de rodas em caráter permanente. Cercar o uso desse medicamento, por motivos financeiros, a qualquer paciente fere todos os princípios de DIREITO A VIDA, seja pacientes adulto ou não, de grupo A, B, C E D é quase uma pena de morte. A inclusão no ROL de medicamento do SUS ou neste PROTOCOLO DE DIRETRIZES TERAPÉUTICAS, a todos os pacientes com sintomas importantes podem, inclusive, traz grandes benefícios a sociedade já que com a reposição da enzima poderiam continuar trabalhando e com um vida útil e ativa, sem contar com felicidade para nossas famílias que não mais terão que conviver com a ameaça e angústia de ver uma pessoa amada numa cadeira de rodas ou traqueostomizada, como tive que viver essa dolorosa experiência. Hoje temos como mudar essa realidade, temos essa oportunidade disponível e é eficaz!!!</p> <p>Aguardamos que seja feita essa correção, já que vejo como um ato humanitário, de modo que pareça coerente, incluir todos os pacientes de toda e qualquer idade e que apresente sintomas notadamente prejudicial a sua vida e rotina, NESTE PROTOCOLO. Assim seja. Coloco-me à disposição!</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
12/04/2020	Profissional de saúde	Regular	Sim, Concordo com a inclusão à TRE para os pacientes acima de um ano de idade, em qualquer idade. Mas não concordo que critérios de inclusão, como sinais e sintomas característicos da DPIT possam contribuir na continuidade do texto do relatório como critérios de exclusão de tratamento dos pacientes da forma tardia. Não dividir em quatro grupos os portadores de DP, isso não os caracteriza. Aliás, dá a impressão de uma desobrigação do suporte que esses pacientes necessitam. Muitos penam por longo tempo pelo seu diagnóstico. Geralmente de grande demora.	É um sentença negativa não considerar o TRE em qualquer fase da vida do indivíduo portador de DP. Pois conheço alguns que, por vias judiciais recebem a TRE, e os fazem ser produtivos em suas atividades laborativas, melhorando significativamente sua qualidade de vida. E pensar que são menos de 200 portadores de DP. São evidentes os benefícios que este tratamento adiciona à qualidade de vida desses indivíduos, com prolongamento da expectativa de vida, com redução de comorbidades e outras complicações que oneram o Sistema Único de Saúde.	
12/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Muito boa	Não	Não	
13/04/2020	Paciente	Muito boa	Sim, Em muitos países o tratamento a pacientes com Pompe é realizado assim que a doença é descoberta, diferente do Brasil que só fornece a medicação para bebês, uma vez que levando em consideração o direito de TODOS à vida e a saúde garantidos pela constituição Federal do Brasil. Nós só temos um único recurso para termos uma melhor qualidade de vida e sem progressão agressiva da doença e isso com uma única medicação até o momento o Myozyme, que deve ser logo iniciada após o seu diagnóstico. Peço que a Conitec seja favorável para que TODOS não apenas os bebês mas pacientes com diagnóstico da doença na sua forma TARDIA de POMPE possam ter acesso a medicação e tratamento adequado.		
13/04/2020	Interessado no tema	Muito ruim	Sim, Critérios de inclusão. Todos os pacientes com diagnóstico confirmado devem receber a TRE, pois estamos falando de uma doença severa e progressiva		

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
13/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Ruim	<p>Sim, 3.1 - Entendo que o exame de detecção para tetraglicosideo na urina deva ser também levado em consideração, porem não seja parametro para exclusão, visto que mutios pacientes apresentam sisntomas como CK / TGO/ TGP elevados, e nao apresentam anamalias no seu exame de tetraglicosideo.4.0-Criterios para inlcusão, deve ser um ou mais parametros definidos no item 3.1, não somente o precoce, visto que a Doença do tipo tardia, pode apresentar sintomsa na adolescencia ou vida adulta, e progredir muito rapidamente sem o TRE.4.0- Pacientes com atividade da enzima alfa glicosidase ácida maior que 10% também apresentam sintomas, muitas vezes graves, e por isso ter a enzima menor que 10% para enquadramento no TRE não pode ser classificatório para tal.5.1- Os pacientes de pompe tardia, apresentam melhoras em todos os sintomas com o inicio do TRE, podendo levar uma vida praticamente normal, reduzindo os gastos medicos com fisioterapias e sendo produtivos para o país.5.1- Texto está incoerente com criterios de inclusão, visto que todos pacientes de pompe tardia devem ser considerados aptos ou classificáveis para o TRE.</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
13/04/2020	Grupos/associação/organização de pacientes	Boa	<p>Sim, O protocolo em consulta pública merece algumas considerações. Página 8 Com relação ao diagnóstico 3.1- Incluir no item progressão dos sintomas respiratórios a possibilidade de hipoventilação alveolar que pode se instalar lentamente, confundir com outras manifestações inerentes à condição clínica e ser fonte de elevada morbidade como infecções respiratórias de repetição, internações hospitalares e morte por insuficiência ventilatória crônica. Além da espirometria mencionada, é essencial a avaliação do pico de fluxo da tosse e das pressões respiratórias máximas que vão antecipar quadros de insuficiência ventilatória aguda por ocasião de um quadro de infecção respiratória decorrente de comprometimento dos músculos acessórios da tosse e também a avaliação da progressão do comprometimento do diafragma. Página 13 O tópico distúrbio do sono está totalmente equivocado. Oxigenoterapia suplementar isolada nunca é uma opção nesses pacientes uma vez que o distúrbio presente é ventilatório, por falha de bomba, e não respiratório. Nesses casos a necessidade é de oferecer suporte ventilatório que pode ser não invasivo (uso preferencial atualmente) ou invasivo, via traqueostomia em casos muito peculiares. O suporte ventilatório vai ser ofertado de acordo com o grau de acometimento podendo ser utilizado, somente durante o sono, durante o sono e em alguns períodos de vigília ou durante 24 h ao dia. O exame ideal para avaliar o comprometimento ventilatório é a polissonografia com a inclusão da medida do CO₂, alternativamente, um holter de oximetria e CO₂ (capnografia ou CO₂ transcutâneo), associado à avaliação funcional pulmonar (CVF, pressões respiratórias máximas). A gasometria é um exame com baixa acurácia já que vai detectar casos mais avançados já com comprometimento da ventilação também durante a vigília. No tópico insuficiência respiratória Deve constar que esses pacientes devem receber, precocemente, suporte ventilatório visando prevenir quadro de insuficiência ventilatória crônica o que aumenta o risco de morte. Eventualmente, sobretudo em quadros de exacerbação infecciosa aguda, pode ser</p>		Clique aqui

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
			necessário o suporte ventilatório invasivo. Nesses casos a ventilação deve ser realizada por uma equipe com expertise em suporte ventilatório de pacientes com doenças neuromusculares e eles devem ser extubados imediatamente para suporte ventilatório não invasivo. Acrescentar nos cuidados que esses pacientes devem receber anualmente vacina sazonal para Influenza e também serem vacinados para o Pneumococo. Na página 19 do documento, item monitorização, tabela 1- A polissonografia deve ter a inclusão de canal para a avaliação do CO2 e deve ser feita na avaliação basal e a cada ano. Caso o paciente desenvolva sinais e sintomas de hipoventilação ou piora significativa das medidas de capacidade muscular, a polissonografia deve ser realizada num intervalo menor.- A gasometria deveria ser incluída como uma opção frente a impossibilidade da avaliação de forma não invasiva do CO2		
13/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
13/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	A demora na distribuição do medicamento.	
13/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
13/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Sim, Gostaria de falar que a liberação desta medicação é muito importante na vida dessas pessoas e das famílias, quanto mais cedo a medicação mais cedo é retardado o agravo da doença.		
13/04/2020	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
13/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Essa doença de Pompe é muito mais séria do que muitos pensam, mas embora seja, o governo não se importa muito, pois demora muito na liberação do tratamento para os pacientes que são diagnosticados com tal doença. Então, pela gravidade, na minha opinião, deveriam agir com mais rapidez e menos burocracia na liberação da enzima para esses pacientes.	
13/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
13/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
13/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
13/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
13/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
13/04/2020	Grupos/associação/organização de pacientes	Muito boa	Não	É de fundamental importância a aprovação das diretrizes para melhor a vida dos portadores de Pompe	
13/04/2020	Grupos/associação/organização de pacientes	Muito boa	Não		
13/04/2020	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
13/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Regular	Sim, Comentado no item 8	Meu filho se encontra -se coberto nesse relatório da conitec. Ele tem 6 anos de idade . Gostaria de deixar meu desagravo porque acompanho muitos pacientes Adultos, com mais de 18 anos de idade ,e percebo que a qualidade de vida e os parâmetros de controle dos médicos melhoram muito .Estendam esse relatório para todos os doentes como e feito em todo mundo .	
13/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
13/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Regular	Sim, Gostaria que fosse disponibilizado para todos os pacientes de todas as idades. Pois todos têm direito à vida	Apenas que seja fornecido para todos que precisam, independente da idade	
13/04/2020	Interessado no tema	Boa	Não		
13/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Muito boa	Não	Os pacientes com doença de Pompe, independente do tipo, necessitam do tratamento de reposição enzimática. Mesmo os que apresentam a forma adulta têm grande comprometimento da qualidade de vida e podem evoluir para o óbito. A medicação, ao meu ver que trabalho diretamente com estes pacientes é imprescindível e deve ser liberada sem burocracia.	
13/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
13/04/2020	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
13/04/2020	Paciente	Regular	Sim, No formulário do datasus, em critérios de exclusão para TSE, apresentarem a forma tardia da DP. Eu discordo por ter a doença e ser irmão de um outro doente, eu como mais novo presenciei a doença no meu irmão quando mais jovem e presenciando a sua melhora com o uso da enzima, acabei descobrindo que teria o mesmo problema sendo diagnosticado de DP dado por profissional competente e após exames realizados. Hoje com o tratamento sinto melhora que é confirmada pelos exames de controle do médico como: marcha nos 6 minutos, exames laboratoriais, eco cardiograma e as provas de função respiratórias. Preciso judicializar a medicação, com a demora acabo ficando com períodos sem medicamento que comprometem a continuidade do tratamento. Para se ter ideia de 12 meses de tratamento, chego a fazer 6 a 8 meses. É inegável o ganho de qualidade de vida durante as infusões. Gostaria de receber as enzimas normalmente, já que tenho a doença, sei que é caro ,mas é a minha vida. Gostaria também de mencionar que tenho um pedido para vacina de pneumonia que não consegui fazer, no posto de saúde fui informado que só poderia fazer se tivesse internado.		
13/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		Clique aqui
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Sim, Todas as pessoas portadoras da Doença de Pompe deveriam ter direito a medicação, também os da forma tardia.	Todos os pacientes necessitam de uso contínuo da medicação Myozyme, para que os resultados com o uso da medicação que é a única para a doença permita que os portadores tenham uma melhor qualidade de vida e não percam os resultados obtidos.	
14/04/2020	Profissional de saúde	Ruim	Não	Não se deve restringir o tratamento apenas à forma precoce. Conhecemos efeitos benéficos no grupo que apresenta a forma intermediária e a tardia. Como médica, é uma temeridade não poder indicar o tratamento para um paciente com Doença de Pompe diagnosticada depois dos 12 meses.	

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
14/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Regular	Sim, A DP tardia é uma doença genética com déficit de força muscular progressiva que pode levar o indivíduo à incapacidade funcional com o avançar da doença. Por este motivo, também deve ser considerado o uso da TRE nestes pacientes, que se beneficiam muito com a terapia e estabilizam o déficit motor.	Como neurologista de adulto acompanho alguns pacientes com DP que necessitam da TRE e acabam judicializando para conseguir o medicamento. Alguns pacientes recebem o medicamento, porém outros (muitas vezes da mesma família) não conseguem a medicação. Talvez a liberação dependa do juiz que julga a necessidade. Aí pergunto: É justo? Já que todos têm critérios de inclusão. e necessitam de tratamento para que a doença não evolua. porque não incluir a DP tardia nesta consulta pública? Porque excluir estes pacientes? Já que a doença é rara e temos poucos pacientes, porque não liberar a TRE para todos?	
14/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Ruim	Sim, Item Suspeita Clínica (pag 8)– os sinais clínicos descritos são para as formas de POMPE TARDIO (grupos C e D). Não há descrição no PCDT dos sinais e sintomas da forma infantil grave. Os mesmos podem ser encontrados em estudo publicado no J Pediatr 2006; 148; 671-676, e são cardiomegalia (92%), hipotonia (88%), dispneia (78%), fraqueza muscular (63%), entre outros. No que diz respeito a indicação da terapia de reposição enzimática, todos os pacientes com o diagnóstico deveriam ser incluídos, uma vez que se trata de doença progressiva e incapacitante.	Os pacientes com a forma mais tardia da doença deveriam ser elegíveis para terapia de reposição enzimática, uma vez que a mesma tem possibilidade de tornar bem mais lenta a progressão da doença, evitando assim a incapacidade e mantendo a qualidade de vida.	
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Sim, Distúrbios do sono - trocar acompanhamento gasométrico por acompanhamento por oximetria de pulso, este dispositivo (oxímetro portátil é capaz de determinar com segurança os níveis de oxigenação no corpo. OBS: A coleta de sangue para gasometria é privativo do médico e não é para ser realizado no ambiente domiciliar. Insuficiência Respiratória - o texto fala sobre suporte ventilatório de forma sucinta, necessita abordar as formas de suporte como a ventilação não invasiva e o profissional especialista para a prescrição e dosagem diária.		

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
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Regular	Sim, No critério de inclusão. Não ser apenas até 17 fechado e sim o medicamento ser para todos os pacientes com diagnóstico de POMPE.	Se o medicamento estaciona a doença tão perigosa, progressiva, degenerativa como não ofertar aos paciente adultos com diagnóstico?	
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
14/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Ruim	Sim, Na página 8, o item suspeita clínica cita os sinais e sintomas da forma tardia da doença. Não há menção dos sinais e sintomas da forma infantil grave que são cardiomegalia, hipotonia, dispnéia, fraqueza muscular, entre outros	Os pacientes com a forma tardia da doença de Pompe deveriam ter acesso ao tratamento de reposição enzimática já que esta terapia lentifica a progressão da doença, melhorando a qualidade de vida dos pacientes	
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
14/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
14/04/2020	Paciente	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Boa	Sim, Incluir a participação de pacientes adultos , forma tardia, no protocolo da doença de pompe		
14/04/2020	Interessado no tema	Ruim	Sim, Não há razão para excluir os pacientes adultos de Doença de Pompe do acesso ao medicamento. É um equívoco que deve ser corrigido, pois o remédio produz efeitos e mantém a qualidade de vida desses pacientes. Do contrário, serão mantidas as ações judiciais de interessados e o próprio Estado estará patrocinando a Judicialização da saúde, com custos maiores que o do próprio tratamento (para o paciente e para o Estado, que tem que comprar sem planejamento e com preço maior).	Nao	

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?	Referência
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		saúde é direiti de todos
14/04/2020	Profissional de saúde	Regular	Sim, A inclusão dos Paciebte adultos no alcance da mãe portaria		
14/04/2020	Profissional de saúde	Regular	Sim, Incluir os adultos na dispensação do medicamento	Como é possível privilegiar alguns doentes em detrimento de outros? Onde está a equidade propalada pelo SUS?	
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Sim, Gostaria que a avaliação fosse feita para o paciente que necessite		
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Acho desnecessário ter uma consulta pública para perguntar o óbvio.Nenhum paciente que tenha essa doença pode arcar com o custo desta medicação. Sendo portanto obrigação do estado arcar com esses custos. O direito a saúde é constitucional.	

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
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Grupos/associação/organização de pacientes	Boa	Sim, Para que a medicação seja dada para todos os pacientes com sintomas importantes da doença		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Interessado no tema	Boa	Sim, Que o acesso ao medicamento fosse ofertado pelo SUS (gratuitamente) a todos os cidadãos independente da idade.		
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
14/04/2020	Interessado no tema	Regular	Sim, É necessário alteração para permitir que adultos também tenham acesso à medicação.		
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
14/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Ruim	Sim, Acho ruim porque acredito que todos os pacientes com diagnóstico de doença de POMPE e que já apresente sintomas devem ter acesso ao tratamento pois não é justo deixar outras pessoas de fora do uso do medicamento, lhes tirando assim o direito a vida	Conheço pessoas com doença de POMPE que fazem uso da reposição enzimática e vejo a diferença da qualidade de vida quando estão usando o medicamento, é como se fosse uma planta sedenta, que ao ser regada, renasce!	
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Não	
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		É uma medicação que salva vidas que é um direito de todo cidadão
14/04/2020	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
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Regular	Sim, É fundamental a liberação do uso da reposição enzimática para todos os pacientes, independente da idade de início dos sintomas da doença visto a melhora impactante das condições de vida em todos eles.		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Paciente	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Sim, Incluir os pacientes adultos.	Não	
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Sim, Muito importante que esses pacientes tenha acesso a Fisioterapia Respiratória, para melhorar a mecânica diminuindo gasto energético dando mais qualidade de vida		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não	É fundamental a aprovação da medicação para esse grupo de pacientes, que têm uma miopatia tratável em potencial.	
14/04/2020	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
14/04/2020	Grupos/associação/organização de pacientes	Ruim	Sim, A medicação deve se dar desde criança e adulto .	Porque pacientes adultos ficam de fora do tratamento ?Em qual embasamento vcs se referiram ?O então adultos são vidas que se pode deixar morrer porque não vale a pena ?Vcs já se colocaram no lugar de um paciente adulto de pompe ? Quanto vale a vida de vcs ? Vale mais do que um paciente de pompe adulto ?A saúde é direito de todos não é verdade ?Então por lei todos devem ter tratamento nesta patologia seja crianças e adultos !	
14/04/2020	Grupos/associação/organização de pacientes	Boa	Sim, PCDT incluindo a medicação para os adultos que + uma vez ficou fora.		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito ruim	Sim, Porque o tratamento exclui adultos ?Então adultos devem morrer porque vcs acham que podem dar a sentença de morte !	Direito a saúde é de todos, não existe excludentes na Constituição Federal !Deixar um adulto de pompe sem o tratamento infringe Direitos Humanos, Lei brasileira de deficiência, Constituição Federal, etc.Mas quanto vale a sua vida ?Vale mais que a minha ?Ou vida não tem preço!!	
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Paciente	Muito boa	Não		
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
14/04/2020	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
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Não		
14/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Ruim	Sim, Gostaria que o PCDT atendesse os pacientes com doença de Pompe das formas precoce e tardia, não tem sentido voce indicar o tratamento específico somente para a forma precoce e ignorando que a TRE aumenta a sobrevida e melhora a qualidade de vida de crianças acima de 12 meses, adolescentes e adultos. Eu me coloco no lugar de pacientes com essa doença ou familiares e sinto que essa atitude é uma discriminação, excluir os que começaram a manifestar após 12 meses de vida, é injusto e cruel.	Tem sido uma frustração muito grande os PCDTs de algumas doenças raras, pelos quais nós médicos e os pacientes esperamos tanto, como doença de Fabry, Niemann-Pick C e agora doença de Pompe.	
14/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Não		
14/04/2020	Empresa	Boa	Sim, Nossa contribuição encontra-se no documento em anexo.		Clique aqui
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Interessado no tema	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
14/04/2020	Grupos/associação/organização de pacientes	Ruim	Sim, Que todos as pessoas com diagnóstico com Doença de Pompe, independente da idade, tenham direito ao tratamento (único no mundo) pelo Sistema Único de Saúde Brasileiro.	O Instituto VIDAS RARAS, acolhe familiares e pessoas com doenças raras desde 2001. Neste período acolheu inúmero pacientes com Doença de Pompe e que após o início do tratamento com o único tratamento disponível no mundo que lhes promete trazer equilíbrio e qualidade de vida, tiveram uma melhora visível e inestimável. Ficamos felizes em saber que parte destas pessoas terão direito ao tratamento por incorporação no Sistema de Saúde, porém não se faz justo que outros acometidos pela doença, não estejam acolhidos pelo mesmo programa. Diante de todo o exposto, solicitamos que a incorporação se estenda à todos aqueles que tenham o diagnóstico da Doença de Pompe e assim, manter sua vida com saúde e dignidade.	
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Boa	Sim, Que também fosse atendimentos as demais faixas etárias		
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Sim, Manteria o tratamento naqueles que já iniciaram		
14/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não	Temos que lutar	
14/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não	Temos que lutar	
14/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não	Temos que lutar	
14/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não	Temos que lutar	

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
14/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não	Temos que lutar	
14/04/2020	Empresa	Boa	Sim, Nossa contribuição encontra-se no documento em anexo.		Clique aqui
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Sim, Incluir pacientes que apresentam as forma tardia da DP na TRE		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Sim, Importante a dispensação de medicamentos também para pacientes adultos que pidem se beneficiar muito com o tratamento com melhora da funcionalidade e xapacidade laboral.		
14/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Não		
14/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Regular	Sim, Que deveria abrir o tratamento com acesso ao medicamento pelo SUS para todas as faixas etárias.		
14/04/2020	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
14/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
14/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
14/04/2020	Interessado no tema	Boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Sim, Incluir os adultos com doença de Pompe.		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Regular	Sim, Estender a reposição enzimática a pacientes com Doença de Pompe de início tardio, uma vez que também são sintomáticos e não há qualquer outra terapia disponível que substitua a enzima de reposição.	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
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Ruim	<p>Sim, Embora já seja um reconhecimento pela aprovação para parte dos necessitados da medicação Myozyme, o fato é que a saúde direito de todos e dever do Estado, conforme previsto no artigo 196 da Constituição Federal do Brasil, portanto o Estado deve fornecer de modo universal, promovendo o acesso igualitário para promoção, proteção e recuperação de todos os doentes indiscriminadamente. No que tange a parte econômica, há que ser observado igualmente a garantia da Lei maior, que prevê políticas públicas econômicas e sociais universais, tendo inclusive, reservado parte das receitas arrecadadas pelo Estado para o custeio da saúde, tendo em vista tratar se bem comum, coletivo e individual, que é o direito a VIDA. Ressalta-se, por oportuno, que o direito a vida é o mais relevante de todos os direitos, pois sem a vida não ha que se falar em direito e tendo em vista que o medicamentos é o único tratamento que pode debelar a enfermidade de Pompe, como já reconhecido na referida proposta; evitando também a judicialização da saúde mais uma razão para que medicamento seja fornecido a todos os pacientes, conforme previsão igualitária, universal e econômica da Constituição Federativa do Brasil.</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
14/04/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Ruim	Sim, Embora já seja um reconhecimento pela aprovação para parte dos necessitados da medicação Myozyme, o fato é que a saúde direito de todos e dever do Estado, conforme previsto no artigo 196 da Constituição Federal do Brasil, portanto o Estado deve fornecer de modo universal, promovendo o acesso igualitário para promoção, proteção e recuperação de todos os doentes indiscriminadamente. No que tange a parte econômica, há que ser observado igualmente a garantia da Lei maior, que prevê políticas públicas econômicas e sociais universais, tendo inclusive, reservado parte das receitas arrecadadas pelo Estado para o custeio da saúde, tendo em vista tratar se bem comum, coletivo e individual, que é o direito a VIDA. Ressalta-se, por oportuno, que o direito a vida é o mais relevante de todos os direitos, pois sem a vida não ha que se falar em direito e tendo em vista que o medicamentos é o único tratamento que pode debelar a enfermidade de Pompe, como já reconhecido na referida proposta; evitando também a judicialização da saúde mais uma razão para que medicamento seja fornecido a todos os pacientes, conforme previsão igualitária, universal e econômica da Constituição Federativa do Brasil.		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não	O texto da Diretriz está ótimo com indicações de TRE bem definidas.Recomendo a dispobilidade da TRE para pacientes com diagnostico de DP.	
14/04/2020	Interessado no tema	Boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Regular	Não	Considero inapropriado não considerar a reposição enzimática em qualquer fase da vida, já que muitos pacientes têm diagnóstico tardio e, ainda assim, têm benefício de tal reposição.	
14/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Sim, Considerações sobre a inclusão de pacientes com Doença de Pompe de Início Tardio		Clique aqui
14/04/2020	Interessado no tema	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
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Interessado no tema	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
14/04/2020	Profissional de saúde	Regular	Sim, Importante deixar explicito no texto que delimitar a doença de Pompe em apenas duas categorias de análise com pontos de idade definidas e bem dispares gera limitações importantes na interpretação dos dados. Trata-se de condição extremamente heterogenea em manifestações clinicas ao longo das idades. Excluir o acesso ao tratamento para o grupo de Pompe tardio baseado apenas nessas duas divisoes etarias vai estar exlcuindo o acesso a pacientes com doenças que se manifestam ao longo da infancia e adolescencia com manifestações bastante graves na vida adulta, crianças e adolescentes, que não mais poderao se beneficiar do tratamento precoce e consequente provavel estabilização da doença na vida adulta.	Os estudos com controles é muito complexo numa condição rara, grave e para a qual não há tratamentos alternativos a nao ser os de suporte. Sugiro a elaboração de projeto (estudo prospectivo) pelo MS que utilize o medicamento para populações distintas - desde pediatria - pre-escolar, escolar, adolescente a adulto jovem , avaliando desfechos, numa ou mais modalidades de compartilhamento de risco.	

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
14/04/2020	Paciente	Ruim	<p>Sim, CONSULTA PÚBLICA CONITEC - SCNIE N° 13/2020</p> <p>PACIENTE MAGDA APARECIDA DE MOURA MONTEIROSou Magda Aparecida de Moura Monteiro, tenho 53 anos, moro na cidade de Feira de Santana na Bahia. Aos 43 anos, em 2008 fui diagnosticada com Doença de Pompe, uma doença genética, hereditária, neuromuscular, debilitante e progressiva que afeta 1 a cada 40 mil pessoas e que pode se manifestar tanto na forma infantil, juvenil ou adulta, causando fraqueza muscular progressiva piorando com o tempo. Muitos dos pacientes ainda não sabem o seu diagnóstico. Nesta doença ocorre o acúmulo de uma substância chamada de glicogênio, que danifica a função celular, justamente por causa da falta de produção ou pequenas produções pelo organismo de uma enzima chamada alfa glicosidase ácida ou GAA, responsável por quebrar este açúcar e produzir energia. Com o tempo este açúcar acumulado nas células inicia um processo inflamatório comprometendo assim as funções dos tecidos atingidos do paciente em especial os músculos, inclusive o coração causando fraqueza muscular e dificuldade respiratória. Por esta razão a Doença de Pompe é também conhecida como Glicogenose tipo II.Os pacientes com Doença de Pompe com a progressão da doença passam a ter dificuldades para realizar tarefas simples do dia a dia, como subir escadas, levantar da cama, da cadeira, pentear os cabelos e até mesmo caminhar, além de sentir muita fadiga. Em alguns casos, o comprometimento muscular pode levar ao uso de uma cadeira de rodas ou dificuldades respiratórias graves necessitando da ajuda de uma ventilação mecânica. E foi isso que aconteceu comigo.Meu diagnóstico só veio em 2008, mas os sintomas apareceram há muitos anos atrás. Quando criança tive uma infância normal, sempre fiz as coisas que crianças fazem, mas na adolescência percebia que para correr eu precisava de um pouco mais de esforço e para fazer um determinado exercício chamado de abdominal também, mas mesmo assim isso não chamava muito a minha atenção. Em período da minha vida meses depois que comecei a fazer um curso dança de salão notei que me sentia muito cansada após</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
			<p>as aulas, isso foi em 1996 e com o passar do tempo os passos começaram ficar mais difíceis de serem executados e as quedas se tornaram cada vez mais frequentes. A primeira queda ocorreu em 1998 durante uma das aulas e daí por diante elas viraram uma rotina, caía sempre e a fraqueza muscular que me prejudicava na realização dos passos da dança também, mas nem eu, nem minha família, nem os médicos desconfiavam que isso já eram sinais e sintomas de uma doença rara degenerativa. Passei por muitos médicos de várias especialidades, principalmente ortopedistas e ninguém chegava a um diagnóstico. A fraqueza muscular aumentava a cada dia e já dava sinais de dificuldade respiratória. Quanto mais precocemente for o diagnóstico de Pompe e mais rapidamente for instituída a Terapia de Reposição Enzimática com o Myozyme menos lesões musculares irá ocorrer com o paciente e menos comprometido ficará seu músculo esquelético e cardíaco. É de fundamental importância diminuir o tempo de diagnóstico e de início de terapia e nunca interromper a terapia. Em 2008 tive o diagnóstico de Pompe através da mensuração a atividade enzimática mas não tive acesso ao tratamento logo de imediato. Se não bastasse a luta por ter um diagnóstico tardio e dia a dia, mês a mês, ano a ano ir perdendo a força muscular e a força respiratória ainda enfrentar mais um tempo para ter acesso ao tratamento, porque a Doença de Pompe assim como muitas Doenças Raras não têm cura, mas tem tratamento. O tratamento para Doença de Pompe é específico e é feito com a TRE (Terapia de Reposição Enzimática), com a enzima alfa-glicosidase ácida GAA humana recombinante, que nosso organismo não produz ou produz em pouca quantidade, dessa forma a pessoa passa a degradar o glicogênio evitando que haja evolução dos danos celulares. Lembrando que a enzima alfa-glicosidase ácida é o MYOZYME e é o único medicamento disponível para tratamento da Doença de Pompe. A reposição da enzima consegue alterar o curso da doença. Não quer dizer que aja cura, que as lesões que já se adquiriram irão se regenerar, não é isso, mas o músculo daí em diante não ficará mais doente, não</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
			<p>haverá novas lesões celulares. Mas só consegui ter acesso ao tratamento com o MYOZYME no final do ano de 2010 depois de ser internada na UTI de um hospital com insuficiência respiratória grave. Nesse período já estava com a fraqueza muscular avançada. Fui praticamente desenganada pelos médicos, pois eles não tinham mais nada a fazer. A única coisa a fazer seria começar imediatamente a TRE com o MYOZYME, e assim foi feito. Fui melhorando dia a dia. E depois de algum tempo, no ano seguinte, tive alta e saí andando do hospital. Só usava o respirador para dormir e tive uma melhora na minha qualidade de vida. Permaneci muito bem durante 5 anos fazendo a TRE com o MYOZYME até ser acometida com um derrame pleural. Foram 3 meses na UTI, mas não deixei de continuar fazendo a TRE, e isso me ajudava e me ajudou muito. Mas infelizmente o Ministério da Saúde deixou de fornecer o MYOZYME no final de 2017 ao início de 2018 e eu e muitos Raros ficamos sem medicação. Eu fiquei 4 meses sem a TRE de Nov. de 2017 até a primeira quinzena de Mar. de 2018 e depois mais 2 meses, julho e agosto de 2018 por esse motivo houve o aumento da fraqueza muscular e a diminuição da capacidade pulmonar aumentando a insuficiência respiratória, fazendo com que eu ficasse em uso contínuo da ventilação mecânica e ainda correndo risco de morte. A TRE não pode ser interrompida de jeito nenhum porque o glicogênio volta a acumular no músculo. E junto com a TRE é de suma importância que o paciente tenha um acompanhamento multidisciplinar com Fisioterapia motora e respiratória, fonoaudiólogo, nutricionista, pneumologista e cardiologista. Sei a importância da TRE (terapia de reposição enzimática) com MYOZYME para os pacientes com Doença de Pompe em qualquer idade, seja na Fase Precoce seja na Fase Adulta, eu sou testemunha disso, que se não tivesse tido a oportunidade de fazer o tratamento não estaria mais viva hoje. Não concordo com essa Proposta de PCDT da Doença de Pompe da CONITEC porque ela restringe o tratamento com a Terapia de Reposição Enzimática com a alfa-glicosidase ácida recombinante humana - MYOZYME, só para crianças entre 0 a 12</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
			<p>meses de idade, ou seja , na Fase Precoce da Doença de Pompe. Em muitos países as patologias são tratadas assim que são diagnosticadas não se levando como critérios os custos, e sim a melhoria na qualidade de vida. Vivemos em um país onde a Constituição Federal diz que todos têm direito a vida e a saúde, então ninguém pode escolher quem tem ou não direito de viver. É uma pena que tenhamos que sofrer e esperar tanto para termos direito a um tratamento que nos permite ter qualidade de vida. Não é correto, não é digno e não justo. É importante e imprescindível que todos os pacientes com diagnóstico de Doença de Pompe tenham direito e acesso ao tratamento, com a enzima alfa-glicosidase ácida humana recombinante - MYOZYME, independente de sua idade, seja na Fase Precoce ou na Fase Adulta porque sem o tratamento com a TRE os pacientes diagnosticados adultos com Doença de Pompe correm risco de morte.</p>		
14/04/2020	Profissional de Boa saúde		Não		
14/04/2020	Profissional de Boa saúde		Sim, Incluir no tratamento com alfa- glicosidase os pacientes adultos	A reposição enzimática com alfa- glicosidase melhora a qualidade de vida dos pacientes adultos retardando o agravo da doença e permitindo que pacientes adultos tenham uma 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
14/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Muito boa	Não	O diagnóstico precoce, principalmente para os subtipos A B são essenciais para reduzir a mortalidade, aumentar a sobrevida e melhorar a qualidade de vida dessas crianças e de suas famílias, pois o acesso a terapias é escassas e invariavelmente tardia. O paciente com qualquer doença neuromuscular sem tratamento que modifique o curso natural da doença representa um elevado custo para a saúde pública, já este paciente necessitará de longos períodos de internação hospitalar em ambiente de UTI por falência respiratória e infecções de repetição, logo, o tratamento precoce reduz a necessidade de internação em UTI e suporte ventilatório, além de permitir o aconselhamento genético dos progenitores, que uma vez sabendo que são portadores, parcela significativa evitará gravidez e isso claramente também representará menor custo para a saúde pública.	Clique aqui
14/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Sim, É pertinente considerar a inclusão de pessoas adultas com Pompe para o tratamento com alfa-glicosidase.		
14/04/2020	Profissional de saúde	Boa	Sim, Incluir no tratamento com alfa-glicosidase os pacientes adultos portadores de Pompe	Comprovadamente o tratamento com alfa-glicosidase melhora a qualidade de vida dos pacientes adultos com pompe, retardando a progressao da doença e permitindo uma 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
14/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Regular	Sim, Incluir no item 4.1, de critérios de inclusão de TER, o uso por pacientes com doença de Pompe de início tardio, com início dos sintomas após 12 meses (Grupos C e D) que não estejam em ventilação mecânica contínua. A literatura é robusta apoiando o uso nesses pacientes.	<p>Eu sou neurologista, pesquisador do grupo de doenças neuromusculares do HCFMUSP, doutorando em ciências pela FMUSP, com ampla experiência no tratamento de pacientes com doença de Pompe de início tardio (diagnosticando mais 15 pacientes nos últimos 5 anos e acompanhando diretamente 4 pacientes em tratamento com TER). Achei o texto muito bem escrito, com excelente explanação sobre a doença. Entretanto, não posso concordar na não inclusão das formas tardias para recebimento de TER. Não tenho dúvidas do benefício neste grupo. Dos 4 pacientes que acompanho diretamente, a melhora da força muscular eu observei em 3 deles. A melhora da insuficiência respiratória observei em 2 pacientes (com aumento significativo da CVF). Esses dados pessoais estão em consonância do que fala a literatura médica (artigos em anexo). Não acho que a TER deva ser para todos. Mas se o paciente de forma tardia tem marcha e não está em ventilação mecânica contínua, o uso da medicação pode evitar complicações motoras, respiratória e até reduzir mortalidade. É um enorme equívoco a exclusão desses pacientes de Pompe de início tardio, já que a literatura médica é consistente em mostrar benefício e que nossa experiência na vida real também é muito favorável.</p>	Clique aqui

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
14/04/2020	Especialista no tema do protocolo	Regular	Sim, Incluir no item 4.1, de critérios de inclusão de TER, o uso por pacientes com doença de Pompe de início tardio, com início dos sintomas após 12 meses (Grupos C e D) que não estejam em ventilação mecânica contínua. A literatura é robusta apoiando o uso nesses pacientes.	Eu sou neurologista, pesquisador do grupo de doenças neuromusculares do HCFMUSP, doutorando em ciências pela FMUSP, com ampla experiência no tratamento de pacientes com doença de Pompe de início tardio (diagnosticando mais 15 pacientes nos últimos 5 anos e acompanhando diretamente 4 pacientes em tratamento com TER). Achei o texto muito bem escrito, com excelente explanação sobre a doença. Entretanto, não posso concordar na não inclusão das formas tardias para recebimento de TER. Não tenho dúvidas do benefício neste grupo. Dos 4 pacientes que acompanho diretamente, a melhora da força muscular eu observei em 3 deles. A melhora da insuficiência respiratória observei em 2 pacientes (com aumento significativo da CVF). Esses dados pessoais estão em consonância do que fala a literatura médica (artigos em anexo). Não acho que a TER deva ser para todos. Mas se o paciente de forma tardia tem marcha e não está em ventilação mecânica contínua, o uso da medicação pode evitar complicações motoras, respiratória e até reduzir mortalidade. É um enorme equívoco a exclusão desses pacientes de Pompe de início tardio, já que a literatura médica é consistente em mostrar benefício e que nossa experiência na vida real também é muito favorável.	Clique aqui
14/04/2020	Paciente	Muito ruim	Sim, Que a única medicação até o momento para o tratamento de pompe seja liberada para adultos na forma tardia também já que os maiores casos são o da forma tardia ...sendo assim dando o direito a todos de uma qualidade de vida melhor tanto na forma infantil quanto na forma tardia...		