

Contribuições da Consulta Pública - PCDT - Diagnóstico Etiológico da Deficiência Intelectual - 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
20/08/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
21/08/2020	Interessado no tema	Muito boa	Sim, Inclusão das PICs como terapia alternativa ou complementares		
22/08/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	É importante a aprovação.	
22/08/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
25/08/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não		
29/08/2020	Especialista no tema do protocolo	Muito boa	Não	Não.	
29/08/2020	Especialista no tema do protocolo	Muito boa	Sim, No fluxograma de investigação, em síndromes com fenótipo Reconhecível > autossômicas monogênicas, oligogênicas ou por defeito de metilação > sugere-se proceder com o painel ou gene específico e só em caso de resultado negativo realizar o sequenciamento completo de exoma. Em todos os demais aspectos, sem exceções, o protocolo está atualizado, completo, e seguindo as melhores diretrizes disponíveis.	O protocolo está excelente, atualizado, amplo e de acordo com as melhores evidências disponíveis.	Clique aqui
29/08/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
29/08/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
29/08/2020	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
29/08/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não	A investigação genética da deficiência intelectual por muito tempo foi negligenciada. Muitos pacientes sindrômicos ou com déficit intelectual ainda não têm acesso a esses testes genéticos. Espero que agora, com esse protocolo, de fato consigam colocar em prática no SUS.	
30/08/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
30/08/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não		
31/08/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não	
01/09/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Ruim	Não		
01/09/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não	não	
01/09/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Não	Parabens pelo PCDT muito necessária essa discussão.	
01/09/2020	Familiar, amigo ou cuidador de paciente	Muito boa	Não	Não	

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?	Referência
01/09/2020	Profissional de saúde	Muito boa	Sim, A recomendação sobre o uso de exame para síndrome de X-frágil como exame de segunda linha está de acordo com pesquisas recentes que mostram que este exame contribui muito pouco com a identificação da etiologia em meninos com deficiência intelectual.No entanto, tornaria o texto mais claro se indicassem quais são os dados clínicos que podem dar suporte para a indicação deste exame, da mesma forma como foi explicitado no item sobre exames metabólicos. O trabalho de revisão é excelente e acredito que este ponto pode ser enriquecido. Ver Christofoline et al 2009 J Int Dis DOI: 10.1177/1744629509348429	O trabalho de revisão está excelente, embasado por evidências científicas atuais.	Clique aqui
02/09/2020	Especialista no tema do protocolo	Muito boa	Não	acredito que essa nova orientação reduzirá o tempo entre a pesquisa laboratorial e o diagnostico ja que podemos pular a etapa de realização previa do cariotipo que aumenta os custo e na maioria das vezes é normal mesmo quando o cgh array mostra a alteração cromossomica, além disso o pcdt proporciona a equidade do atendimento a pacientes carentes do sus em relação aos pacientes de clinicas particulares, por poder acessar outros exames de maior custo e realizar medicina de melhor qualidade. gostaria de parabenizar a todos que trabalharam pra tornar esse pcdt uma realidade no Brasil	
08/09/2020	Profissional de saúde	Regular	Não	A primeira linha de investigação para deficiência intelectual, seja síndrômico ou não síndrômico (excluindo os casos em que há uma hipótese diagnóstica, por exemplo, trissomia do cromossomo 21 ou síndrome do X-frágil, em que o exame específico deve ser aplicado), deve ser o Array, antes mesmo do Exoma. Em cerca de 25% dos pacientes com DI são identificadas variações do número de cópias potencialmente patogênicos que explicam o quadro de DI.	
08/09/2020	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
08/09/2020	Especialista no tema do protocolo	Muito boa	Não		
