

## Pesquisa Molecular para Mutações no Gene MECP2: Novas Orientações 2016



Síndrome de Rett,  
você conhece?

A partir de agosto de 2016, a Abre-Te – Associação Brasileira de Síndrome de Rett de São Paulo, em parceria com o Laboratório Genetika (Curitiba, PR) e com o *SickKids Hospital* (Canadá), voltará a possibilitar a realização de exames gratuitos para Pesquisa Molecular de Mutações no Gene MECP2 tanto para casos de suspeita de Síndrome de Rett quanto para casos de pacientes com diagnóstico clínico de Síndrome de Rett que não puderam realizar esse exame para conhecer o tipo de mutação de que são portadores.

Trata-se de parceria com finalidade de pesquisa para os órgãos parceiros, com tempo limitado, mas ainda indefinido.

Em relação aos critérios de 2015, houve mudanças para a realização desse exame. Os novos critérios estão a seguir:

a) Todas as pacientes deverão ser avaliadas clinicamente pelo nosso diretor clínico, Dr. José Salomão Schwartzman, antes ou depois da coleta de material para análise.

b) Se o exame molecular foi solicitado por médico para **confirmação do diagnóstico de Síndrome de Rett** de sua filha (ou de seu filho), será necessário nos encaminhar o laudo de solicitação assinado e carimbado pelo médico, no qual devem constar as seguintes informações:

(1) nome e idade da paciente;

(2) sinais e sintomas sugestivos da Síndrome de Rett;

(3) se se trata de exame para confirmação do diagnóstico de Síndrome de Rett ou para exclusão de outras condições (nesse caso, quais?).

c) Se o exame molecular é desejado para **conhecer a mutação de paciente que já tenha o diagnóstico clínico de Síndrome de Rett**, é necessário que a paciente (ou o paciente) já tenha ou realize o seu cadastro completo na Abre-Te.

d) Alertamos as **famílias de fora do estado de São Paulo** de que:

- (1) desta vez, as coletas só poderão ser realizadas em São Paulo, na sede da Abre-te;
- (2) para agendar o exame molecular, é necessário, antes, agendar a avaliação diagnóstica clínica, que é realizada todas as quartas-feiras, às 13h00.

e) As datas disponíveis para agendamento se encontram no quadro a seguir:

Dias da semana	Datas	Horários
Quartas-feiras	24 de agosto de 2016	das 14h00 às 17h00
	14 de setembro de 2016	
	28 de setembro de 2016	
	19 de outubro de 2015	
Sábados	13 de agosto de 2016	das 9h30 às 12h30
	10 de setembro de 2016	
	24 de setembro de 2016	
	08 de outubro de 2016	
	29 de outubro de 2016	

f) A realização do exame molecular será gratuita para todos. No entanto, haverá uma taxa para cobertura de despesas com insumos, materiais e tarifas de correios no valor de R\$ 80,00, exceto para os membros associados da Abre-Te, que não precisarão arcar com esse valor, já que contribuem permanentemente com os esforços da associação. (Importante: para isso, as contribuições do último ano devem ter sido recolhidas sistematicamente).

g) Para melhor entendimento dos **procedimentos**, informamos que:

- para a realização do exame, os responsáveis pelo paciente terão que assinar Termo de Consentimento Livre e Esclarecido antes da coleta do material;

- serão colhidos, por profissional de enfermagem altamente especializado, 10 ml de sangue da paciente, que, após meticulosa identificação, serão imediatamente e devidamente encaminhados para o Laboratório Genetika, via Sedex;
- o prazo para recebimento do resultado dos exames será, provavelmente, de 120 a 180 dias da realização da coleta do material (exceção feita a amostras que necessitem de estudo mais amplo);
- os resultados laboratoriais serão encaminhados para a Abre-Te que, imediatamente, fará contato com a família para o seu devido encaminhamento.

**Para agendar o exame de sua filha (ou filho),  
basta ligar para (11) 5083-0292, e falar com Marisa.**

**(não serão feitos agendamentos via e-mail)**

**Lembramos que, hoje, conhecer o tipo de mutação é muito importante para que: (1) os pesquisadores possam conhecer mais sobre a evolução clínica de cada caso da síndrome e, com isso, direcionar pesquisas sobre tratamento e eventual cura da síndrome numa direção mais correta; (2) os terapeutas possam traçar planos mais realísticos e eficazes para o tratamento e a qualidade de vida de pessoas com a Síndrome de Rett.**