



Mamães e papais!

Após logos anos de grandes esforços, a Abre-Te – Associação Brasileira de Síndrome de Rett de São Paulo, por meio de seu grupo de trabalho voluntário, finalmente conseguiu estabelecer parceria com o Laboratório Genetika (Curitiba, PR) e com o *Sick Kids Hospital* (Canadá), que resulta na possibilidade 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.

Então, vamos às regras para que se possa usufruir desse novo serviço disponibilizado gratuitamente pela Abre-te!

1) Nesta primeira fase, as coletas de sangue serão realizadas na sede da Abre-Te, à Rua França Pinto 1031, Vila Mariana, São Paulo, SP, nas seguintes datas e horários:

Dias da semana	Datas	Horários
Quartas-feiras	11 de junho de 2014	das 14h00 às 17h00
	02 de julho de 2014	
	23 de julho de 2014	
	13 de agosto de 2014	
	03 de setembro de 2014	
<hr/> <hr/>		
Sábados	14 de junho de 2014	das 9h30 às 12h30
	05 de julho de 2014	
	26 de julho de 2014	
	16 de agosto de 2014	
	06 de setembro de 2014	

Solicitamos às famílias de fora de São Paulo que queiram realizar o exame de suas filhas, mas que não possam se locomover para São Paulo, que encaminhem e-mail para silvana@abrete.org.br, informando nome e idade da paciente e cidade de residência, de modo que possamos planejar a segunda fase das coletas.

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

Mas atenção para os critérios que seguem!

a) 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?).



PESQUISA MOLECULAR PARA MUTAÇÕES NO GENE MECP2

Novo serviço gratuito disponibilizado pela Abre-Te!



Síndrome de Rett...
Você conhece?

b) 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. **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.**

c) 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.

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 metódica identificação, serão imediatamente e devidamente encaminhados para o Laboratório Genetika;
- o prazo para recebimento do resultado dos exames será de 90 a 180 dias da realização da coleta do material;
- os resultados laboratoriais serão encaminhados para a Abre-Te que, imediatamente, fará contato com a família para o seu devido encaminhamento.