



## **CARTA AOS PACIENTES QUE COLETARAM SANGUE PARA O SEQUENCIAMENTO GENÉTICO**

Em 2018, uma parceria entre a ALIANÇA CAVERNOMA DO BRASIL e o Laboratório de Neurociências Translacional (LabNet) da Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO) possibilitou a realização do projeto de sequenciar, gratuitamente, os genes causadores de cavernoma nos pacientes com Cavernoma Cerebral. O apoio de emenda parlamentar do Senador Romário Faria viabilizou o início do projeto.

Em Setembro de 2019, já com 100 primeiras amostras coletadas, e seu DNA purificado, conseguimos fazer o sequenciamento dos primeiros 50 pacientes e os laudos (resultados) serão aos poucos liberados, de forma privada, aos pacientes pois tem-se que analisar minuciosamente cada variante encontrada a fim de prestar o melhor serviço aos que fizeram a análise genética.

A previsão inicial de entrega dos resultados seria até Dezembro de 2019, pois o equipamento ION S5, que usa a tecnologia de NGS (Next-Generation Sequencing), a mais moderna do mundo em sequenciamento genético, estaria funcionando plenamente.

Surgiram contratempos técnicos importante ao longo do ano de 2019, o que inviabilizou o cumprimento da agenda pré-estabelecida. A equipe de suporte técnico da empresa Thermo Fisher, representante do ION S5, com tecnologia NGS, no Brasil, está empenhada em ajudar na resolução do problema, e tão logo seja possível as análises serão retomadas.

Concluído o processo os pacientes receberão os laudos em seus e-mails individuais, sendo que o *diferencial em relação à testes comerciais convencionais* será a interpretação dos achados no intuito de entender cada mutação encontrada em relação a possíveis genes modificadores ou polimorfismos genéticos individuais. Pedimos desculpas pela expectativa gerada, sabemos da ansiedade em relação aos resultados, e estamos fazendo de tudo para entregar esses laudos o mais rápido possível com a interpretação correta para a sua melhor compreensão.

Não há necessidade de nova coleta pois o sangue e DNA coletados, de todos os primeiros 100 pacientes, estão guardados e anonimizados em equipamentos a -80<sup>o</sup> no LabNet.

Tão logo tenhamos novos recursos daremos continuidade nas análises do sangue de novos pacientes, e dos pacientes com sangue já coletado.



Os recursos conquistados financiaram testes genéticos em andamento e propiciaram ainda o início de investigação científica de biomarcadores de futuras hemorragias cerebrais em cavernomas, que será objeto de estudo original no Brasil que terá início em março de 2020.

Para a continuidade do sequenciamento genético de cavernomas cerebrais no Brasil, assim como o mapeamento de tais biomarcadores, serão importantes novas fontes de financiamento pois tais projetos envolvem tecnologia de alto custo e complexidade. Contactamos parlamentares do Congresso Nacional, especialmente os dedicados à causa das Doenças Raras, com essa finalidade. Esperamos contar também com doações de pessoas físicas e jurídicas para continuidade desses projetos importantes para a doença Cavernomas cerebral.

Achamos importante fazer o levantamento do valor do sequenciamento dos genes CCM1, CCM2 e CCM3 em Laboratórios privados em São Paulo e no Rio de Janeiro. Os laboratórios Dasa e Fleury realizam os testes utilizando a tecnologia NGS e tem custo estimado variando entre R\$ 3.700,00 e R\$1.600,00. Vale destacar que a indicação formal para análise genética é para os pacientes com múltiplas lesões, paciente com lesão única e parentes próximos com cavernoma cerebral e, ainda, pessoas sem



cavernoma mas com parentes portadores da doença. Pacientes portadores de lesão única podem, por sua escolha, fazer também o teste.

Desejo a todos um ano de 2020 com muita saúde e que possamos, juntos, realizarmos os projetos desejados para o ano que se inicia.

---

**Selva Chaves Marcondes de Souza - Presidente Fundadora**

