



Belo Horizonte, 31 de janeiro de 2022

À Prefeitura Municipal de Nova Russas/CE

Recebemos solicitação para o exame "Exoma Completo" para a paciente SAMELLA SOARES MADEIRO.

As informações seguem abaixo:

Sequenciamento Completo do EXOMA

Técnica: NGS - *Next Generation Sequencing* (Sequenciamento de Nova Geração).

O sequenciamento completo do EXOMA no Laboratório GENE inclui:

- análise de CNVs para diagnosticar todas as alterações cromossômicas clinicamente significativas, uma rotina adotada pelo Laboratório GENE desde 2015;
- teste de mutações específicas **gratuita** no DNA dos pais se necessário estabelecer a relevância diagnóstica de alguma variante críptica detectada no DNA do(a) paciente. Eventuais análises dos pais têm em vista auxiliar o diagnóstico do paciente. A análise dos pais para fins de aconselhamento genético não está incluída.
- sequenciamento automatizado de TODOS os genes humanos em equipamento de alta precisão, a parte básica desse tipo de teste;
- análise especializada de TODAS as variantes SVs (mutações gênicas de ponto / substituições) e de INDELs (pequenas inserções e deleções) relevantes para o quadro clínico em estudo;
- análise adicional do DNA mitocondrial (mtDNA) **por técnica computacional** para varredura de possíveis variantes nos seus 37 genes, se nenhum diagnóstico for feito pela análise de SVs, INDELs e CNVs;
- teste do X-Frágil **gratuito** (técnicas PCR e Metilação), se nada for detectado em paciente com deficiência intelectual ou transtorno de espectro autista. A técnica NGS não detecta expansões. E as expansões de trinucleotídeos CGG, no gene *FMR1* do cromossomo X, são a causa mais frequente dessa doença cujo diagnóstico exige o uso de técnicas laboratoriais diferentes.
- envio **gratuito** de pendrive com os arquivos BAM e VCF dos "dados brutos" do sequenciamento do DNA realizado;
- emissão de um laudo claro, contendo não só as referências bibliográficas como também cópias dos resumos dos artigos científicos nele citados;
- uma **reanálise gratuita** dos "dados brutos" do sequenciamento do exoma, após 12 meses ou mais, se nenhuma alteração tiver sido detectada: a genética avança sempre e os novos conhecimentos serão incorporados pelo Dr. Sérgio Pena na atualização do laudo, se necessário/solicitado.

Valor líquido: R\$ 6.490,00 à vista por depósito/transferência bancária/PIX.

Dados para Depósito/Transferência bancária, à vista, em conta corrente de:

- Laboratório GENE (CNPJ: 21.528.104/0001-43)
- Santander
- Agência: 4275
- C/C: 13000289-3
- PIX: 21.528.104/0001-43



LABORATÓRIO GENE | NÚCLEO DE GENÉTICA MÉDICA | PROF. DR. SÉRGIO DANILO PENA

AV. AFONSO PENA 3111 9º ANDAR | 30130 909 BELO HORIZONTE MG | FONES (31) 2105 8000 - (31) 3284 8000

AL. SANTOS 455 CONJUNTO 801 | 01419 000 SÃO PAULO SP | FONE (11) 3288 0622





Amostra: 4ml de sangue em EDTA ou células bucais (coleta não-invasiva e indolor, com kit de escovinhas).

Coleta / envio da amostra / documentação: informações em anexo.

Resultado: cerca de 30-40 dias úteis. O processamento do exame é iniciado de imediato, assim que o pagamento é recebido.

O Laboratório GENE informa o prazo de resultado acima de modo a permitir ao Dr. Sérgio Pena, nosso Diretor Médico, um tempo hábil para ele realizar exames adicionais gratuitos ou exames de contraprova porventura necessários. Pesquisas extras de variantes gênicas não-descritas na literatura médica ou não-listadas nos "bancos de dados" atuais podem ser úteis para complementar algum aspecto da análise, sem custo adicional para a família.

Há iniciativas do Dr. Sérgio Pena que podem dilatar o prazo do resultado: pesquisas bibliográficas e/ou contatos com outros especialistas internacionais, se o sequenciamento evidenciar variantes genéticas novas, com potencial patogênico. Como membro do Editorial Board do periódico internacional *Clinical Genetics* (<http://www.laboratoriogene.com.br/download/Clinical%20Genetics.pdf>) e de outras revistas científicas, o Dr. Sérgio Pena ao longo de sua carreira desenvolveu relacionamentos para troca de opiniões. Quando ele adia a liberação do laudo, em vez de simplesmente reportar, com rapidez, que nada foi detectado nas análises bioinformáticas habituais, ele está investindo tempo em benefício dos pacientes - um diferencial perceptível em seus laudos esclarecedores.

Dr. Sérgio Pena analisa pessoalmente os "dados brutos" do exoma com diferentes softwares, entre eles o Mendel, MD, desenvolvido *in-house* por equipe de bioinformatas liderada por ele no "Laboratório de Genômica Clínica" da Faculdade de Medicina da UFMG, em parceria com o Laboratório GENE e com o Children's University Hospital, de Dublin, na Irlanda (https://www.correiobraziliense.com.br/app/noticia/ciencia-e-saude/2017/07/04/interna_ciencia_saude.606942/software-desenvolvido-contribui-no-diagnostico-de-doencas-geneticas.shtml)

Dr. Sérgio Pena é autor de mais de 300 artigos científicos, muitos sobre o teste do EXOMA especificamente. Acesse o seu CV-*Curriculum Vitae* <http://buscatextual.cnpq.br/buscatextual/visualizacv.do?id=K4783826D3>

E a reanálise de laudo de outro laboratório? O Dr. Sérgio Pena é requisitado para dar o seu parecer sobre laudos de outros laboratórios e pode fazê-lo após a família/paciente obter a liberação dos "dados brutos" do exame em arquivos VCF ou BAM. Valor da re-análise de laudos de terceiros sob consulta.

Validade: este orçamento tem validade de 30 dias.

Mais detalhes no link: <http://www.sequenciamentodoexoma.com.br/>

Aguardando o seu próximo contato e o privilégio de vir a ter novos clientes do Laboratório GENE 100% satisfeitos com o nosso atendimento, deixamos aqui os nossos cordiais cumprimentos.

Atenciosamente,

Carolina Maria de Araújo dos Santos, Dra.
Bióloga, Doutora em Microbiologia
Laboratório GENE-MG

21.528.104/0001-43
GENEMG NÚCLEO DE GENÉTICA
MÉDICA DE MINAS GERAIS LTDA
Av. Afonso Pena, 3.111 - 9º Andar
Centro - CEP: 30.130-900
BELO HORIZONTE - MG



LABORATÓRIO GENE | NÚCLEO DE GENÉTICA MÉDICA | PROF. DR. SÉRGIO DANILO PENNA

AV. AFONSO PENA 3111 9º ANDAR | 30130 909 BELO HORIZONTE MG | FONES (31) 2105 8000 - (31) 3284 8000
AL. SANTOS 455 CONJUNTO 801 | 01419 000 SÃO PAULO SP | FONE (11) 3288 0622



SEQUENCIAMENTO DO EXOMA COMPLETO

R\$ 4.680,00

Unidade: Santo Amaro

TOTAL: R\$ 4.680,00

Data do orçamento: **4/2/2022**

*Valor exclusivo para Agendamento Online, válido por 3 dias úteis.



Ao Setor de Compras
Da Prefeitura Municipal de Nova Russas

Objeto: Exame do Sequenciamento Completo do Exoma. Conforme decisão judicial Processo N° 0050875-86.2021.8.06.0133 da 2° Vara da Comarca de Nova Russas Ceará - CE.

CLIENTE	Prefeitura de Nova Russas - CE		
PACIENTE	Sâmella Soares Madeiro		
QUANTIDADE	EXAME	VALOR UNITÁRIO	TOTAL
01	Sequenciamento Completo do Exoma	R\$ 4.000,00	R\$ 4.000,00

Valor Global: R\$4.000,00..

CNPJ 15.519.353/0001-70

Endereço: Av. Braz Leme, 1631 - Santana, São Paulo - SP, CEP 02511-000

Validade 30 dias

Obs.: A Mendelics fornece kits de coleta para pacientes fora de São Paulo-SP sem custo de envio.

São Paulo, 01 de fevereiro de 2022.


Dr. David Schlesinger
Diretor Presidente