

TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

Informações do doador

Nome: _____ Sobrenome: _____

Sexo: Masculino Feminino Data de nascimento: ____/____/____

Informação da amostra

Tipo de amostra: Sangue Data de coleta: ____/____/____

Informação do médico solicitante / clínica

Nome completo (médico): _____ CRM: _____

Código cliente: _____ Clínica: _____

Endereço: _____ Telefone: _____

E-mail: _____

preconGen

preconGen DOADORES

História clínica do doador

A doadora está grávida: Sim Não O paciente é doador de esperma/óvulos: Sim Não

Ascendência (marque as que correspondam ao doador):

- | | | | | |
|--|--|---|---|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Europa do Norte | <input type="checkbox"/> Asquenazi | <input type="checkbox"/> Sul Ásia | <input type="checkbox"/> Pacífico | <input type="checkbox"/> Hispânico |
| <input type="checkbox"/> Europa do Sul | <input type="checkbox"/> Outro/Mistura caucásica | <input type="checkbox"/> Sudeste Asiático | <input type="checkbox"/> Oriente médio | <input type="checkbox"/> Desconhecido |
| <input type="checkbox"/> Franco canadense ou cajun | <input type="checkbox"/> Leste Asiático | <input type="checkbox"/> Africano ou afro americano | <input type="checkbox"/> Nativo americano | |

Indicações clínicas:

- | | | |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Antecedentes familiares | <input type="checkbox"/> Outro estado de portador | <input type="checkbox"/> Supervisão, primeira gestação normal |
| <input type="checkbox"/> Triagem para o estado de portador de doenças genéticas | <input type="checkbox"/> Etnia de alto risco | <input type="checkbox"/> Supervisão, outra gestação normal |
| <input type="checkbox"/> Antecedentes familiares de consanguinidade | <input type="checkbox"/> Outros: _____ | |

Mencione antecedentes familiares relevantes ou variantes familiares conhecidas:

Assinatura do médico solicitenta

Ao assinar este questionário, certifico que, antes da realização do preconGEN DOADORES, informei o doador sobre os riscos e implicações envolvidos na realização do exame. Certifico que todas as dúvidas foram sanadas ao doador e que recebi seu consentimento explícito para o exame.

Data: ____/____/____

Referente a IT-0032 Controle de Documentos e Registros/ Versão 01

TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

Ao assinar este questionário, reconheço ter lido e aceito as informações contidas neste documento e no Anexo intitulado "Consentimento Informado Doador" e que entendi seu conteúdo. Eu concordo em realizar o exame preconGEN DOADORES para realizar um estudo cruzado com possíveis receptores de espermatozoides ou óvulos que eu vou doar, de acordo com o que me foi informado pela clínica/laboratório e certifico ser maior de 18 anos de idade, capaz de realizar um contrato juridicamente vinculativo e reconheço estar legalmente vinculado por todos os termos, condições e advertências incluídas no anexo intitulado "Consentimento Informado Doador".

Me foi dada a oportunidade de fazer todas as perguntas para as dúvidas que tive, recebi respostas para todas as minhas perguntas e fui informado e aceito expressamente que o preconGEN DOADORES é um exame de triagem e que, portanto, os resultados do exame podem ser fornecer um resultado "falso positivo" ou "falso negativo". Da mesma forma, entendo que um resultado negativo reduz, porém não exclui a possibilidade de ser portador de uma doença monogênica. Declaro que entendo a diferença entre a redução e a eliminação de riscos. Eu concordo em realizar o exame preconGEN DOADORES e aceito que com minha amostra biológica somente o exame genético descrito e solicitado neste questionário será realizado e, em nenhum caso, serão realizados outros exames, com exceção do uso do restante da amostra anonimamente para fins de investigação, em caso de consentimento expresso, de acordo com os termos estabelecidos no Anexo intitulado "Consentimento Informado Doador".

Assinatura do doador: _____ **Data:** ____/____/____

preconGEN DOADORES é um exame de triagem para doadores de gametas. Para a realização do preconGEN DOADORES é feito o sequenciamento do éxon completo dos genes do painel preconGEN por sequenciamento massivo tipo NGS (Next-Generation Sequencing) e são analisados 16 genes relacionados com doenças monogênicas prevalentes, permanecendo as demais informações disponíveis unicamente para posterior estudo cruzado com possíveis receptores. O exame reporta as variantes patogênicas e provavelmente patogênicas; as variantes de significado incerto não serão reportadas.

O doador entende e aceita expressamente que, para a realização do exame preconGEN DOADORES que solicita, tanto a amostra de sangue coletada quanto uma cópia deste documento ou as informações contidas, serão enviadas para as entidades colaboradoras para realizar o processamento da amostra e obtenção dos resultados do serviço.

2. SERVIÇOS GERAIS

O doador concorda em realizar o exame preconGEN DOADORES para saber se ele / ela é um portador de qualquer das 16 doenças monogênicas e para poder realizar um estudo cruzado com os possíveis receptores do esperma ou óvulos doados. O presente consentimento informado detalha os benefícios, riscos e limitações do doador que se submete ao exame preconGEN DOADORES.

2.1. Condições analisadas

- Alfa Talassemia
- Atrofia Muscular Espinhal
- Deficiência de Fenilalanina Hidroxilase
- Deficiência de Hexosaminidase A (incluída a doença de Tay-Sachs)
- Distrofinopatias (incluídas Distrofia Muscular de Duchenne/Becker)
- Doença de Pompe
- Doença por Armazenamento de Glicogênio Tipo Ia
- Fibrose Cística
- Febre Mediterrânea Familiar
- Hemoglobinopatia Relacionada com a Cadeia Beta da Hb (incluídas Beta Talassemia
- Hiperplasia Suprarrenal Congênita por Déficit de 21-Hidroxilase
- Perda Auditiva e Surdez não Síndrômica no locus DFNB1 Relacionadas com GJB2
- Síndrome de Alport (Relacionado com COL4A3)
- Síndrome de Alport (Relacionado com COL4A4)
- Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
- Síndrome de X Frágil

2.2 PROCEDIMENTOS

Para realizar o exame preconGEN DOADORES será necessário obter uma amostra de sangue do doador.

- Coleta da amostra:

Amostra de sangue: Para realizar o exame preconGEN DOADORES, será necessário realizar uma extração de sangue em 1 tubo EDTA específico de 4 ml. Não há riscos significativos associados à extração da amostra. O doador autoriza o CENTRO a enviar a amostra de sangue para seus próprios laboratórios ou entidades colaboradoras para prestar o serviço.

2.3 BENEFÍCIOS

Os resultados do exame de triagem podem ajudar o doador a saber se ele é um portador das doenças monogênicas listadas na seção 2.1. Se o doador obtiver um resultado positivo, existe uma maior probabilidade de que seus parentes biológicos também obtenham um resultado positivo para as mesmas variantes.

3. CONDIÇÕES ACEITAS PELO DOADOR

3.1 RISCOS

A realização do exame genético preconGEN DOADORES pode revelar informação médica sensível sobre a saúde do doador ou de seus familiares.

Referente a IT-0032 Controle de Documentos e Registros/ Versão 01

TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

3.2 Limitações

Este exame é desenhado para detectar variantes no DNA associado a doenças monogênicas recessivas. O exame preconGEN DOADORES não detecta todas as variantes associadas a cada doença, nem tampouco procura todas as doenças monogênicas recessivas conhecidas, sendo a taxa de detecção diferente para cada doença. Portanto, o exame preconGEN DOADORES visa reduzir os riscos, mas não os eliminar. As condições incluídas no painel têm uma severidade variável. Resultados negativos não garantem que o doador não sofra de uma doença monogênica. Alguns fatores biológicos, como o transplante de medula óssea ou transfusões de sangue recentes, podem limitar a precisão dos resultados. Além disso, erros de diagnóstico podem ocorrer devido a confusão ou contaminação em amostras coletadas do doador.

Nesse sentido, o doador entende que há uma possibilidade mínima de falha na técnica ou erro na interpretação, devido à qualidade do DNA ou problemas técnicos ou problemas relacionados à amostra. Neste último caso, será necessária outra amostra do doador.

O doador entende e concorda que os dados para suas entidades colaboradoras nos EUA, para o médico solicitante ou seu representante para obter o resultado do exame e posteriormente poder realizar o estudo cruzado com o possível receptor. O nível de proteção de privacidade pode não ser o mesmo no país do doador. O doador também entende que os dados pessoais serão armazenados por um período de 5 anos após a realização do exame; que o doador pode exercer os direitos de acesso, retificação e, quando apropriado, restrição, oposição ou eliminação, enviando para o Labco Noûs do Brasil um e-mail para: atendimento.brasil@labconous.com; e que o doador tem o direito de apresentar uma reivindicação ao órgão de fiscalização apropriado em seu país.

O resultado do exame é confidencial, comunicando os resultados ao doador apenas no caso de existir uma variante e o seja identificado o doador como portador de uma das doenças monogênicas listadas na seção 2.1. O resultado só será comunicado ao médico ou outro profissional envolvido nos cuidados de saúde do doador, a menos que a comunicação desta informação seja exigida por uma autoridade judicial ou administrativa competente, quando exigido pela legislação vigente e / ou quando autorizado pela legislação aplicável. Ocasionalmente, o resultado pode ser atrasado ou uma segunda amostra pode ser necessária.

Ao assinar este questionário, o doador consente no processamento de informações pessoais como explicado neste documento e declara estar ciente de seu direito de revogar o consentimento, em qualquer momento, sem expressão de causa, sabendo que o serviço não pode ser prestado solicitado sem o seu consentimento.

5. RESULTADOS E INTERPRETAÇÃO DO EXAME preconGEN DOADORES

Um resultado negativo reduz significativamente a probabilidade de que o doador seja portador de alguma das doenças analisadas, no entanto, não elimina por completo essa possibilidade. Os seguintes conceitos são importantes para entender os resultados do exame preconGEN DOADORES:

Herança autossômica recessiva: a maioria das condições do painel são herdadas de forma autossômica recessiva, o que significa que ambos os pais devem ter uma variante no mesmo gene, de modo que existe o risco de ter filhos afetados. A gravidade da doença pode ser variável, mesmo entre parentes com as mesmas variantes. Para algumas condições do painel, como por exemplo a doença de Gaucher, é possível obter um diagnóstico da condição na idade adulta.

Herança ligada ao cromossomo X: existem certas doenças no painel com um tipo específico de herança (ligada ao cromossomo X), na qual é suficiente que um dos pais seja um transportador para transmitir a doença a seus descendentes.

A seguir, seguem os resultados possíveis do exame preconGEN DOADORES:

- **Portador/a (Positivo):** Um resultado positivo indica que uma variante genética foi identificada e que o doador é um portador/a da doença. O doador pode ser identificado como transportador de mais de uma doença monogênica. Os portadores geralmente não apresentam sintomas da doença.
- **Nenhuma variante detectada (Negativa):** um resultado negativo indica que nenhuma variante genética foi identificada. Isso reduz, porém não elimina a possibilidade de ser um portador/a de variantes relacionadas com outras condições.
- **Indeterminado:** um resultado "indeterminado" indica que não foi possível informar com precisão sobre um resultado positivo ou negativo usando diretrizes rigorosas de controle de qualidade.
- **Homozigoto ou heterozigoto composto:** este resultado indica a presença de duas variantes causadoras de doenças no mesmo gene, o que normalmente indicaria que o paciente está afetado agora ou poderia ser afetado no futuro. No entanto, algumas das doenças do painel podem ser leves ou variam em grau de gravidade, portanto, o doador pode não apresentar sintomas clinicamente significativos. Em casos raros, um paciente pode ter duas variantes que causam uma doença no mesmo cromossomo, o que pode ser revelado através de exames adicionais do paciente ou de sua família.

O exame preconGEN DOADORES é altamente confiável, com precisão de mais de 99%. Tal como acontece com todos os exames médicos de triagem, existe a possibilidade de que seja reportado um resultado falso positivo ou falso negativo. Um resultado "falso positivo" é a identificação de uma variante genética que não está presente. Um "falso negativo" é a falta de detecção de uma variante que está presente na amostra do doador.

A interpretação dos resultados baseia-se na informação disponível atualmente na doutrina médica e em bases de dados científicas. Quando ambos são constantemente atualizados, novas informações podem aparecer que modificam ou substituem a informação usada para interpretar os resultados. Em nenhum caso os resultados são reanalisados ou um novo relatório emitido rotineiramente, não existe a obrigação de fazê-lo.

Esses usos podem resultar no desenvolvimento de produtos e serviços comerciais. O doador não receberá nenhuma notificação de usos específicos, nem compensação por eles. Em qualquer caso, todos os usos serão feitos de acordo com a legislação aplicável.

Marque a caixa se você não deseja que sua amostra seja usada para fins de pesquisa.

Em conformidade com a Lei 14/2007, de 3 de julho, sobre Pesquisa Biomédica, e especificamente nos artigos 47 e 48, o médico prescritor deve obter o consentimento informado para a realização de exames genéticos. A assinatura do paciente nesse consentimento é direcionada para cumprir este requisito.

Nome completo do doador: _____

Assinatura do doador: _____ Data: ____/____/____

Referente a IT-0032 Controle de Documentos e Registros/ Versão 01