

TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

### Dados do paciente

Nome: \_\_\_\_\_ Sobrenome: \_\_\_\_\_

Sexo:  Masculino  Feminino RG/CPF: \_\_\_\_\_ Data de nascimento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Telefone: \_\_\_\_\_ E-mail: \_\_\_\_\_ Endereço: \_\_\_\_\_

### Dados da amostras

Tipo de amostra:  Sangue N° da amostra: \_\_\_\_\_ Data da coleta: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

### Dados do médico solicitante

Nome completo: \_\_\_\_\_ CRM: \_\_\_\_\_ Código do cliente: \_\_\_\_\_

E-mail: \_\_\_\_\_ Telefone: \_\_\_\_\_ Especialidade: \_\_\_\_\_

Nome do centro/hospital: \_\_\_\_\_ Endereço: \_\_\_\_\_

### História clínica do paciente

Origem ascendência.

- Europa Ocidental / do Norte  Europa Central / Oriental  Sul da Europa  África  
 América Latina / Caribe  Nativo Americano  Oriente Próximo / Oriente Médio  Ásia  
 Askenazi  Outros:

### História pessoal de câncer do paciente (marque todas que correspondam):

- Sem antecedentes pessoais de câncer  
 Câncer de mama - idade do diagnóstico: \_\_\_\_ anos  
 Câncer de ovário - idade do diagnóstico: \_\_\_\_ anos  
 Outro tipo: \_\_\_\_\_ - idade do diagnóstico : \_\_\_\_ anos

### Antecedentes familiares de câncer:

- Sem antecedentes familiares conhecidos  Com antecedentes familiares, completar a tabela:

Tipo de câncer	Relação familiar	Materna	Paterna	Idade do diagnóstico	Bilateral	Pré-menopausa	Tripló negativo

### Outros dados relevantes:

É fumante:  Sim  Não Foi receptor de transplante de medula óssea:  Sim  Não

Em mulheres, amamentação durante pelo menos 1 ano:  Sim  Não

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

# RQ 0732 - BRCA16 - PAINEL PARA CÂNCER HEREDITÁRIO 16 GENES

## Formulário e Termo de Consentimento

COLE AQUI ETIQUETA DB

TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

### Assinatura do médico solicitante

Ao assinar este formulário, certifico que, antes da realização do teste BRCA16, informei o paciente sobre os riscos e as implicações da realização deste teste. Certifico que todas as dúvidas do paciente foram sanadas e que recebi o seu consentimento explícito para a realização desse teste.

Assinatura do médico: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

### Consentimento informado

Ao assinar este formulário confirmo que li (ou que me foi lido) e aceitei as informações contidas em ambas as folhas deste documento, e que compreendi seu conteúdo. Recebi aconselhamento genético do meu médico (ou outra pessoa indicada por ele) referente ao propósito do exame, seus possíveis riscos e limitações. Tive a oportunidade de fazer todas as perguntas que tinha; recebi resposta a todas minhas perguntas e me foi proporcionado tempo suficiente para refletir sobre a informação e minha decisão de realizar este exame. Eu concordo em realizar este teste e tratar os resultados e o tratamento médico apropriado com meu especialista. Aceito que com minha amostra biológica será realizado somente o teste indicado neste questionário, e nenhum outro. Eu entendo que o meu médico determinou que este teste é apropriado para mim e autorizo a SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA, com o número CIF A-59845875 e sede em C/Verge de Guadalupe 18, 08950 Esplugues de Llobregat, Espanha, e de suas filiais (denominadas coletivamente como "SYNLAB") a realizar o teste BRCA16, bem como a enviar os resultados ao meu especialista. Ao assinar abaixo, aceito o que precede e os termos do Termo de Consentimento Informado do Paciente.

Assinatura do paciente o representante legal: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

O exame BRCA16 consiste na extração e quantificação do DNA da amostra recebida e no sequenciamento massivo do DNA por NGS (Next Generation Sequencing). Esta técnica é capaz de detectar mutações pontuais e pequenas inserções/deleções distribuídas ao longo da sequência codificadora e da região intrônica flanqueadora dos genes ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11 e TP53. A técnica se complementa com a realização de MLPA (Multiple Ligation Probe Amplification) dos genes BRCA1, BRCA2 e EPCAM para a detecção de grandes deleções e duplicações. As variantes patogênicas e provavelmente patogênicas detectadas por sequenciamento massivo são confirmadas por sequenciamento Sanger. Os genes incluídos no exame estão relacionados com o controle do ciclo celular e reparo do DNA durante a divisão celular. As mutações nestes genes podem levar a uma perda do controle celular e da capacidade de reparo do DNA, o que pode implicar em um maior risco para o desenvolvimento de câncer. As alterações nos genes incluídos no exame constituem um aumento do risco de sofrer de câncer ginecológico hereditário (principalmente câncer de mama, ovário e endométrio). As mutações podem ser herdadas tanto da mãe como do pai. A probabilidade de transmitir uma mutação para os descendentes é de 50% e a presença de uma mutação de novo (não herdada dos pais) não pode ser excluída.

Existem determinadas limitações do exame para estabelecer o risco do paciente e/ou de seus familiares apresentarem câncer ginecológico hereditário. A identificação de uma variante genética patológica representa um aumento no risco de apresentar a patologia associada, mas não implica necessariamente no seu desenvolvimento. Se for identificada uma variante genética relevante, seria importante realizar um estudo genético dos familiares diretos (pais, filhos, irmãos, etc.). Caso os familiares testados não apresentem a alteração detectada previamente, isto significará que o risco de desenvolver a enfermidade não está aumentado, ou seja, é igual ao da população geral. O fato de não serem detectadas variantes patogênicas NÃO ELIMINA a possibilidade de que o paciente possa apresentar um câncer ou outras doenças genéticas. A presença de mutações em genes relacionados com o câncer de mama, ovário e endométrio podem implicar também em um maior risco para outros tipos de câncer ou síndromes de câncer hereditárias (por exemplo: síndromes de Lynch, Cowden e Li-Fraumeni), esta informação pode ser encontrada no relatório de resultados.

De acordo com as disposições da legislação vigente, o paciente aceita e reconhece, para todos os efeitos, que o serviço será entendido como completamente executado uma vez que seja realizada a coleta da amostra. Uma vez que esta circunstância ocorra, o paciente perderá o seu direito de cancelar o serviço contratado e a SYNLAB não será obrigada a reembolsar os montantes recebidos pelo referido serviço.

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

# RQ 0732 - BRCA16 - PAINEL PARA CÂNCER HEREDITÁRIO 16 GENES

## Formulário e Termo de Consentimento

COLE AQUI ETIQUETA DB

**TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS**

A amostra será conservada de acordo e conforme o disposto pela normativa que se aplica aos laboratórios de diagnóstico clínico. Após a emissão do resultado, se existir um excedente de amostra, ela será conservada durante 1 mês após ser analisada, passado esse período será destruída. O resultado do exame é confidencial. Os resultados do paciente serão entregues unicamente ao seu médico ou outro profissional envolvido no seu cuidado médico, salvo se a comunicação desta informação for requerida por autoridade judicial ou administrativa competente, quando assim exigir a legislação vigente e/ou quando estiver autorizado pela legislação aplicável. É responsabilidade do profissional de saúde explicar ao paciente o uso específico e as limitações deste exame. Recomenda-se que os resultados sejam comunicados ao paciente por um especialista em uma consulta médica. Ocasionalmente o resultado pode demorar ou pode ser necessária a realização de uma segunda coleta da amostra. A realização do exame não inclui de forma gratuita aconselhamento genético direto ao paciente.

O paciente consente que tanto sua amostra biológica como uma cópia do presente questionário completo com todas as suas informações pessoais sejam são transferidas e processadas pelo laboratório SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA, com sede em C/Verge Guadalupe 18 08950 Esplugues de Llobregat, Espanha, e que o resultado do teste e as informações pessoais serão processados e armazenados pela SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA e suas filiais (denominadas coletivamente como "SYNLAB"), onde o nível de proteção de privacidade pode não ser igual ao país do paciente. O paciente tem o direito de revogar seu consentimento, mas neste caso entende-se que o teste não pode ser realizado. As informações pessoais do paciente serão usadas unicamente para fornecermos o serviço de saúde requerido, comunicar-nos com o paciente e faturarmos o serviço prestado. O paciente também entende que os dados pessoais serão armazenados por um período de 5 anos após o teste; o paciente pode exercer os seus direitos de acesso, retificação e, quando for o caso, restrição, oposição ou eliminação entrando em contato com a assessoria molecular via telefone 38689800 (Opção 1) ou enviando um e-mail para assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br o paciente tem o direito de apresentar uma reclamação a Autoridade de Vigilância correspondente em seu país. O paciente também concorda que os resultados do teste serão comunicados pela SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA para o médico indicado nesse questionário ou a seus representantes.

Em conformidade com as boas práticas e padrões de qualidade dos laboratórios clínicos, o paciente reconhece que a SYNLAB poderá utilizar o restante de sua amostra, assim como sua informação médica e genética, de maneira anônima para fins de pesquisa ou controle de qualidade (salvo que não seja permitido pela legislação aplicável). Tais usos podem resultar no desenvolvimento de produtos e serviços comerciais. O paciente não receberá notificação de usos específicos, nem compensação pelos mesmos. Todos os possíveis usos estarão em conformidade com a lei aplicável.

Marque um x se deseja que sua amostra NÃO seja utilizada para fins de pesquisa

Em cumprimento ao disposto na Lei 14/2007, de 3 de julho, de Investigação biomédica, e, concretamente em seus artigos 47 e 48, o médico prescritor deverá obter consentimento informado para a realização de provas genéticas. A assinatura do paciente neste consentimento vai encaminhada ao cumprimento deste requisito.

Nome completo do paciente: \_\_\_\_\_

Assinatura do paciente ou representante legal: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

De acordo com a Lei Orgânica 15/1999, sobre Proteção de Dados Pessoais, e a Lei 41/2002, Regulamentação Básica da Autonomia do Paciente, informamos que seus dados de caráter pessoal, de identificação e de saúde serão incorporados em um arquivo de propriedade da SYNLAB DIAGNOSTICOS GLOBALES SA, de CIF A-59845875 e endereço C/Verge de Guadalupe 18, 08950 - Esplugues de Llobregat, e serão utilizados unicamente para fornecermos o serviço de saúde requerido, comunicar-nos com você e faturar o serviço prestado. Você pode exercer os direitos de acesso, retificação, cancelamento e, quando for o caso, oposição, enviando um e-mail para atencion.cliente@synlab.com.

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