

TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

Informações gerais

Informações da(o) paciente

Nome completo: _____

Data de nasc: ____/____/____ Homem Mulher

RG: _____ CPF: _____

Telefone: _____

E-mail: _____

Informações do médico/hospital

Nome completo: _____

CRM: _____

Departamento: _____

Nome do centro/hospital: _____

Telefone: _____

E-mail: _____

Informações da amostra

Tipo de amostra: Sangue

História clínica do paciente

Origem ascendência (marque todas as opções correspondentes):

- Europa Ocidental / do Norte
- América Latina / Caribe
- Askenazi
- Europa Central / Oriental
- Nativo Americano

- Outros: _____
- Sul da Europa
- Oriente Próximo / Oriente Médio
- África
- Ásia

TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

História pessoal de câncer da(o) paciente (marque todas as opções correspondentes):

- () Sem antecedentes pessoais de câncer
- () Detecção de adenomas - nº de adenomas detectados: _____ idade _____ anos
- () Câncer de cólon - idade do diagnóstico: _____ anos
- () Câncer de estômago - idade do diagnóstico: _____ anos
- () Outro tipo: _____ idade do diagnóstico: _____ anos

Antecedentes familiares de câncer :

- () Sem antecedentes familiares conhecidos
- () Com antecedentes familiares, completar tabela

Tipo de câncer	Parentesco	Idade do diagnóstico	Materna	Paterna
_____	_____	_____	()	()
_____	_____	_____	()	()
_____	_____	_____	()	()

Outros dados relevantes:

Fumante : Não Sim

Foi receptor de transplante de medula óssea ? Sim Não

Assinatura do médico solicitante

Com base nas informações acima, solicito o PCOLON e confirmo que todos os dados contidos neste formulário são verdadeiros. Confirmo o recebimento do consentimento informado do paciente

Assinatura do paciente ou representante legal: _____ Data ____/____/____

TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

Consentimento informado da(o) paciente

Ao assinar este formulário confirmo que li, compreendi e aceito as informações contidas neste documento. Recebi aconselhamento do meu médico (ou outra pessoa indicada por ele) referente ao propósito do teste e 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 teste. Dou consentimento para realização deste teste e liberação dos resultados. Aceito que com minha amostra biológica unicamente se realizará o teste indicado neste formulário e em nenhum caso, outro tipo de teste será realizado sem o meu consentimento. Entendo que meu médico determinou que este teste é apropriado para mim e autorizo a realizar o teste PCOLON assim como emitir os resultados ao meu especialista.

Assinatura do paciente: _____

Data: ____/____/____

TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

O teste PCOLON 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 APC, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1*, POLE*, PTEN, SMAD4, STK11, TP53 (*para os genes POLD1 e POLE são determinadas mutações pontuais: Leu474Pro e Ser478Asn em POLD1 e Leu424Val em POLE). A técnica se complementa com a realização de MLPA (Multiple Ligation Probe Amplification) dos genes APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6 e PMS2 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 teste PCOLON 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 risco maior para o desenvolvimento de câncer. As alterações nos genes incluídos no teste PCOLON constituem um aumento do risco de desenvolver de câncer gastrointestinal hereditário (principalmente câncer de estômago, intestino, cólon e reto). 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 teste PCOLON 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 amostra será conservada de acordo com 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 teste PCOLON 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 teste. Se recomenda que os resultados sejam comunicados ao paciente por um especialista em uma consulta médica. Ocasionalmente o resultado pode demorar ou poderia ser necessária a realização de uma segunda coleta da amostra. A realização do teste não inclui de forma gratuita aconselhamento genético direto ao paciente.

Em conformidade com as boas práticas e padrões de qualidade dos laboratórios clínicos, o paciente reconhece que o laboratório poderá utilizar o restante de sua amostra, assim como sua informação médica e genética, de maneira anônima para fins de investigação (se assim o autorizar). 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.

Referente a IT-0032 Controle de Documentos e Registros/ Versão 02

TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

() 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.

Consentimento de estudo genético

Nome completo

Assinatura do paciente
(ou representante legal em caso
de menor idade)

____/____/_____
Data (dia/mês/ano)