

TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

## Informações Gerais (obrigatórias)

Nome completo: \_\_\_\_\_

Data de nascimento (DD/MM/AAAA): \_\_\_\_\_

**Informações da amostra** Coletar sangue periférico em tubo com EDTA (tampa roxa) Volume: 4-8mL (em geral); 1-3mL (infantes, amostras pediátricas).  
Transportar para o laboratório em temperatura ambiente até 48 horas após a coleta.

Data da Coleta (DD/MM/AAAA): \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Horário da coleta: \_\_\_\_:\_\_\_\_ Local da coleta: \_\_\_\_\_

Data de envio (DD/MM/AAAA): \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Responsável: \_\_\_\_\_

**Informações Clínicas** (Devido à complexidade do teste, informações clínicas detalhadas do paciente são imprescindíveis para interpretação dos resultados. Desta forma, o preenchimento completo se faz necessário para evitar atrasos no processamento)

### Gerais

- Atraso de desenvolvimento global     Atraso de desenvolvimento motor     Atraso de crescimento     Baixa estatura  
 Restrição do crescimento intrauterino     Crescimento estrutural exacerbado     Outro: \_\_\_\_\_

### Neurológicas

- Agenesia do corpo caloso     Ataxia     Mal formação de Chiari     Hipotonia     Lisencefalia     Convulsões  
 Surdez     Hidrocefalia     Hipertonia     Outro: \_\_\_\_\_  
 Déficit de aprendizagem:     Brando     Moderado     Severo     Espectro do autismo:     Brando     Moderado     Severo  
 Problemas comportamentais:     Brando     Moderado     Severo     Déficit intelectual:     Brando     Moderado     Severo

### Abdominal/Renal

- Defeito/ anomalia da parede abdominal     Hérnia inguinal ou umbilical     Malformação renal     Outro: \_\_\_\_\_

### Endócrina/Metabólica

- Hipocalcemia     Hipercalemia     Hipogonadismo     Hipotireoidismo     Outro: \_\_\_\_\_

### Cardíacas

- Estenose aórtica     Defeito do septo atrial     Atresia pulmonar     Estenose da válvula pulmonar     Tetralogia de Fallot  
 Coarctação da aorta     Defeito do septo ventricular     Atresia da válvula mitral     Estenose da artéria pulmonar     Transposição das grandes artérias  
 Outro: \_\_\_\_\_     Truncus Arteriosus

### Craniofacial

- Aniridia     Fenda labial/ palatina     Craniossinostose     Occipital plano ou proeminente     Macrocefalia  
 Catarata     Coloboma ocular     Deformidades da orelha     Frontal proeminente     Microcefalia  
 Outro: \_\_\_\_\_     Fístula/Sinus pré-auricular

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

TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

## Genitais

Malformação do ânus/reto  Genitália ambígua  Criptorquidia  Hipogonadismo  Outro: \_\_\_\_\_

## Esqueléticas/Articulares

Clinodactilia  Pré boto/torto  Limitação articular  Anomalias das costelas  Escoliose  Anomalias do polegar ou rádio

Outro: \_\_\_\_\_

## Histórico familiar

Anomalias congênitas  Retardo mental  Abortos recorrentes  Consanguinidade parental? Se sim, grau da relação: \_\_\_\_\_

Outro: \_\_\_\_\_

## Etnia parental

**Materna:**  Caucasiana  Afroamericana  Indígena  Asiática  Judia  Outro(s): \_\_\_\_\_

**Paterna:**  Caucasiana  Afroamericana  Indígena  Asiática  Judia  Outro(s): \_\_\_\_\_

## Paciente já realizou outro estudo cromossômico (Cariótipo ou outro)?

Não  Sim. Qual o resultado? \_\_\_\_\_

**Eu confirmo que apresentei e revisei o Termo de Consentimento para análise por CGH Array juntamente com o paciente e/ou responsável.**

\_\_\_\_\_  
Médico solicitante com carimbo contendo o CRM

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

## TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

Recomendamos que os seguintes pontos sejam informados ao paciente e/ou responsáveis antes da solicitação da análise por CGH Array.

1. CGH Array é um teste genético (baseado na análise de DNA). Amostras de sangue e/ou tecidos serão coletados para a extração do DNA.
2. A análise por CGH Array é capaz de detectar ganhos ou perdas através do genoma alcançando uma resolução muito mais alta do que a obtida pela cariotipagem tradicional (Bandamento G). A detecção é limitada pelo design do microarranjo comercialmente disponível. Os microarranjos são construídos utilizando uma plataforma comercial (Agilent Technologies) que aumenta sua resolução em regiões conhecidas de importância clínica para síndromes de microdeleções/microduplicações e regiões ricas em genes.

A análise por CGH não detecta os seguintes tipos de alterações:

- Rearranjos cromossômicos balanceados (Ex: inversões)
- Translocações balanceadas (Recíprocas ou Robertsonianas)
- Poliploidia
- Desequilíbrios genômicos de regiões não representadas no microarranjo
- Mosaicismo de baixo nível (<30%)
- Regiões de repetição, incluindo os braços curtos dos cromossomos acrocêntricos e heterocromatina Yq.

3. A análise de amostras dos pais pode ser necessária, em alguns casos, para interpretação dos resultados do paciente.

4. Um erro no diagnóstico pode ocorrer se o verdadeiro vínculo biológico dos membros da família envolvidos neste estudo não for declarado antes da realização do exame. Este exame pode detectar, ainda, uma não-paternidade (pai biológico diferente do informado), e pode ser necessário relatar isto para o indivíduo que solicitou o teste.

6. Os desequilíbrios (perdas e/ou ganhos) genômicos identificados serão comparados com bases de dados de variações de número de cópias (CNVs) conhecidas observadas na população em geral. As CNVs podem ser:

- Benignas ou Potencialmente benignas: ocorre na população em geral e não está associado a nenhum fenótipo patológico ou não é frequente na população, mas os familiares portadores não são afetados.
- Patogênicas ou Potencialmente patogênicas: conhecidamente relacionadas a fenótipos patológicos ou já existem relatos de indivíduos afetados.
- Indeterminadas: Até o presente momento não existem dados científicos suficientes para categorizar a CNV.

Eu, \_\_\_\_\_, declaro que tive todos os meus questionamentos esclarecidos em momento oportuno, antes de assinar este termo de consentimento. Eu entendo que este termo de consentimento é exigido com o intuito de proteger meu direito de ter todas as minhas dúvidas esclarecidas antes da realização do teste. Eu também entendo que os resultados deste teste irão fazer parte do meu histórico médico e poderão ser divulgados apenas àqueles que possuem acesso legal a este registro (o paciente ou responsável e seu médico solicitante) ou a quem eu designar que possa ter acesso a esta informação.

Nome do responsável (para menores de 18 anos):

Minha assinatura abaixo reconhece que compreendi perfeitamente todas as informações contidas neste documento:

\_\_\_\_\_  
Paciente ou Responsável

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