

RQ-0555 TERMO DE CONSENTIMENTO E QUESTIONÁRIO DO SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA

*Todos os dados são imprescindíveis

Nome do paciente: _____
Número do pedido: _____

Eu, _____, através deste consentimento, concordo que seja realizado o teste genético SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA. Eu entendo que uma amostra de material biológico será coletada de mim e/ou de meus familiares, num procedimento de baixo risco. Esta amostra será utilizada com o propósito de tentar determinar se eu e/ou meus familiares somos portadores de alteração gênica (mutação) ou cromossômicas associadas com a doença ou condição sob investigação. Permito também, caso seja necessária, a coleta de amostra de material biológico de meu(s) filho(s) menor(es), nomeado(s) abaixo:

Nome do filho: _____
Data de nascimento: ____/____/____

Nome do filho: _____
Data de nascimento: ____/____/____

Nome do filho: _____
Data de nascimento: ____/____/____

Eu entendo que:

1. Os métodos utilizados possuem alta sensibilidade para detecção de mutações. Contudo, o teste pode ser incapaz de identificar anormalidades em regiões gênicas não incluídas no presente teste, ou causadas por grandes deleções, duplicações e inversões, muito raramente causadoras de doença. É importante ressaltar que o exame aponta as variantes encontradas nas regiões codificantes, sendo que a interpretação dos resultados obtidos pode mudar com base no avanço do conhecimento científico.

2. 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 e pode ser necessário relatar isto para o indivíduo que solicitou o teste.

3. Eu entendo que a análise realizada para o exame requerido é específica para a doença sob suspeita, e de nenhuma maneira garante a minha saúde como um todo, ou a saúde de meus parentes e dos meus filhos, nascidos ou não.

4. Por causa da complexidade do exame e das implicações importantes dos resultados, o laudo será relatado para mim somente por um médico que eu designei. Os resultados são confidenciais e serão liberados para outros médicos ou outras partes somente com meu consentimento. Todos os dados do laboratório são confidenciais.

5. Um laudo com resultados inconclusivos não me isenta do pagamento do exame.

6. Importante ressaltar que há um risco de detectar no Sequenciamento Completo do Exoma variantes genéticas não diretamente relacionadas à preocupação clínica que levou à realização do teste, que são chamados de achados incidentais. Verifique abaixo as opções relacionadas ao recebimento ou não de informações sobre os achados incidentais.

Condições com condutas clínicas disponíveis:

Fui informado(a) de que os achados incidentais são informações não relacionadas à indicação do exame, mas com implicações clínicas para a saúde do paciente ou de membros de sua família. Assim, registro abaixo minha decisão:

() **SIM:** por favor, reporte informações sobre variantes patogênicas nos genes presentes na declaração de normas e diretrizes do ACMG (*American College of Medical Genetics*) (definido como tendo um significado médico e imediato à saúde de membros da família).

() **NÃO**: por favor, NÃO reporte informações sobre variantes patogênicas nos genes presentes na declaração de normas e diretrizes do ACMG. Variantes patogênicas nos genes presentes na declaração de normas e diretrizes do ACMG não serão incluídas no laudo. Estou ciente de que NÃO será possível mudar minha opção futuramente. Obs.: Caso nenhuma opção tenha sido assinalada, as variantes patogênicas ACMG não serão reportadas.

7. Algumas vezes os exames genéticos podem detectar variantes cujo significado clínico é ainda desconhecido. Estas são denominadas de VUS, sigla que deriva do termo em inglês Variant of Unknown Significance. O laboratório DB Molecular oferece a nova análise destas variantes assim como reanálise do exame de Sequenciamento Completo do Exoma, quando solicitadas pelo paciente e obedecendo a uma das situações abaixo:

- NOVO sintoma que direcione ou redirecione a hipótese diagnóstica, mediante apresentação de NOVO relatório clínico detalhado e completo;

- A data de emissão do laudo original é de no mínimo DOIS ano antes, tempo em que novos estudos clínicos e funcionais sobre a condição em questão podem ter sido publicados na literatura.

A reanálise será considerada um novo exame, que irá gerar um laudo com dados da nova análise e a cobrança referente ao custo somente da revisão dos resultados diante das novas informações médicas e bibliográficas.

8. Os dados brutos obtidos no exame podem ser solicitados pelo paciente mediante requisição médica. O paciente ou responsável legal deverá reconhecer que a partir do momento em que receber os dados será o único responsável pelo uso/confidencialidade destes por quem os receber através dele. Os dados brutos serão disponibilizados no formato .FASTQ e .VCF.

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

Nome: _____

Assinatura: _____

(OPCIONAL) Eu expresso meu desejo de participar anonimamente de estudos de pesquisa, pelo qual libero o uso da amostra do meu DNA, o qual poderá ser estocado, assinando abaixo: Assinatura:

As amostras dos pais biológicos são solicitadas para facilitar a interpretação do resultado do Sequenciamento Completo do Exoma. O estudo realizado nestas amostras não terá custo adicional.

Eu (PAI) _____ autorizo a realização de testes genéticos em minha amostra com o objetivo de ajudar na interpretação dos resultados do Sequenciamento Completo do Exoma da amostra do meu filho. Compreendo que os resultados da minha amostra não serão reportados em um laudo médico separado.

Eu (MÃE) _____ autorizo a realização de testes genéticos em minha amostra com o objetivo de ajudar na interpretação dos resultados do Sequenciamento Completo do Exoma da amostra do meu filho. Compreendo que os resultados da minha amostra não serão reportados em um laudo médico separado.

Nome completo do paciente: _____

Data de nascimento:

Preenchido por: _____ Data: ____/____/____

	Sim (descrição)	Não	Não sei
Prematuridade	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Restrição de crescimento intrauterino	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Atraso no desenvolvimento de linguagem	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Sim (descrição)

Não

Não sei

Prematuridade	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Restrição de crescimento intrauterino	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Atraso no desenvolvimento de linguagem	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Regressão neurológica	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autismo/ Espectro autista	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Deficiência intelectual	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Perda de audição	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hipotonia	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hipertonia/ Espasticidade	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Convulsões	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ataxia	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Movimentos anormais	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dismorfismo	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Baixa estatura	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Alta estatura	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Microcefalia	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hiperextensibilidade	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Contraturas nas articulações	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Obesidade/ Crescimento anormal	<input type="checkbox"/>	_____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

	Sim (descrição)	Não	Não sei
Ganho ponderal insuficiente	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Alterações estruturais de SNC	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Malformação oculares	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Perda de visão	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Problemas cardíacos congênitos	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Alterações renais	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Alteração esquelética	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Escoliose	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Malformação dos membros	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Alterações na pele	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Alteração da genitália	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Organomegalia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hemi-hipertrofia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Câncer/tumores	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Familiares com os mesmos sintomas (Quais?)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Outros achados relevantes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>