Espaço dedicado à equipe de triagem do laboratório

DB MOLECULAR

Formulário de requisição para teste NACE®

Os campos marcados com (*) são obrigatórios para a realização do teste e podem evitar possíveis atrasos no processamento da amostra

*ANÁLISE SOLICITADA

Gestação única ou gemelar	Somente para gestação única	
☐ **NACE® 5C** • Detecção de aneuploidias fetais de cromossomos 13, 18, 21 e sexagem fetal • Gestações únicas: inclui aneuploidias para os cromossomos sexuais • Gestações gemelares: não inclui aneuploidias para cromossomos sexuais	☐ **NACE® 24C** • Todos os cromossomos (incluindo aneuploidias para cromossomos sexuais e sexagem fetal).	☐ **NACE®24C Ampliado** • Todos os cromossomos (incluindo aneuploidias para cromossomos sexuais e sexagem fetal). • Painel de microdeleções (Síndromes de: DiGeorge, Angelman, Prader-Willi, deleção 1p36, Wolf-Hirschhorn e Cri-du- chat).

***Deseja saber o sexo do bebê:** ☐ **SIM** ☐ **NÃO**

INFORMAÇÕES DO CENTRO MÉDICO

*** Centro médico/Laboratório:**_____ ***Unidade/UF:**_____

***Médico (Nome completo)/CRM:**_____

***E-mail para envio dos resultados:**

Endereço:_____ Nº:_____ Complemento: _____

Cidade:_____ Estado:_____ CEP:_____

INFORMAÇÕES DO PACIENTE

*** ID do paciente** (1)**:** _____ (1) : se não houver, insira NÃO APLICÁVEL ***CPF:** _____

***Nome completo do paciente:**_____ ***Data de nascimento:**_____

***Nome completo do cônjuge:**_____ ***Data de nascimento:**_____

Cariótipo(s) (2): ☐ Paciente: _____ ☐ Cônjuge:_____

(2) : se possível, enviar a cópia do caritóipo

***Endereço:**_____ ***Nº**_____ ***Complemento:**_____

***Cidade:**_____ ***Estado:**_____ ***CEP:** _____

***E-mail para contato:**_____ ***Telefone:**_____

INDICAÇÃO DO TESTE

☐ Idade materna avançada ☐ Ecografia anormal ☐ Histórico familiar ou pessoal de aneuploidia

☐ Teste bioquímico combinado de alto risco. Valor de risco _____ ☐ Solicitação materna

☐ Aborto prévio

INFORMAÇÕES SOBRE A GESTAÇÃO

***Idade gestacional (semanas):**_____ ***Data de coleta da amostra:**_____

Casos com idade gestacional inferior a 10 semanas não podem ser analisados.

***Tipo de gestação:** ☐ **Única** ☐ **Gemelar** ☐ **Gêmeo Evanescente**

Tipo de gestação:

☐ Gravidez natural ☐ Gravidez com tratamento de reprodução assistida:

Origem: ☐ Óvulos próprios ☐ Óvulos doados Tratamento (3): ☐ IAH ☐ IAD ☐ IVF ☐ ICSI

Realizada análise previa no embrião? (3) ☐ PGT-A ☐ PGT-SR ☐ PGT-M

(3) Selecione uma ou mais opções, conforme necessário

***Consentimento da paciente:** Ao assinar este formulário, solicito voluntariamente a realização do teste indicado acima. Declaro ter lido e recebido cópia do consentimento informado incluído nas próximas páginas. Declaro que fui suficientemente informado(a), acerca dos riscos, benefícios e limitações do teste.

***Assinatura da paciente:**_____ **Data:**_____/_____/_____

***Autorização do médico:** Certifico que as informações do paciente e do médico neste formulário estão corretas, de acordo com o meu conhecimento, e que solicitei o teste acima com base em meu critério profissional de indicação clínica. Expliquei as limitações deste teste e respondi a todas as perguntas. Entendo que o laboratório pode precisar de informações adicionais e concordo em fornecer essas informações, se necessário.

***Assinatura do médico:**_____ **Data:**_____/_____/_____

Title: NACE – Requisition and Consent Form – PT (BR) | Index: BR_L_F_NACE_001_PT | Version: 5.0 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 19-Jul-2022}

CONSENTIMENTO INFORMADO DO TESTE NACE®

DESCRIÇÃO, FINALIDADE E BENEFÍCIOS DAS ANÁLISES

NACE® é um teste pré-natal não invasivo de triagem que analisa as alterações cromossômicas mais frequentes no feto sem colocar a gravidez em risco. Sua realização é recomendada para gestações a partir de 10 semanas de gravidez.

O objetivo principal dos testes de triagem é detectar doenças precoces ou fatores de risco para doenças em muitos indivíduos aparentemente saudáveis. Já o objetivo de um teste diagnóstico é estabelecer a presença (ou ausência) de doença como base para as decisões de tratamento em indivíduos sintomáticos ou com triagem positiva. Os testes de triagem podem ajudar a orientar as próximas etapas, como a necessidade de testes diagnósticos adicionais.

Cada célula do corpo tem cromossomos, estruturas organizadas que contêm DNA e proteínas. Existem 24 tipos diferentes de cromossomos nos seres humanos, designados de 1 a 22, e os cromossomos sexuais X e Y. A maioria das células possui 46 cromossomos ao todo, um par de cromossomos de 1 a 22, e um par XX para uma mulher, ou um par XY para um homem. Um espermatozoide deve ter 23 cromossomos e o óvulo deve ter 23 cromossomos. Portanto, em uma situação normal, quando um espermatozoide fertiliza um óvulo, o embrião resultante tem 46 cromossomos no total.

A origem das aneuploidias embrionárias (aumento ou diminuição em relação ao número de cromossomos) pode ser devido a um óvulo anormal (existem grupos de risco, tais como mulheres com mais de 35 anos de idade), a um espermatozoide anormal (fator masculino grave), casais com rearranjos estruturais equilibrados (translocações e inversões), ou a um erro posterior na divisão celular (erros mitóticos). As anomalias cromossômicas podem levar a falhas reprodutivas ou, mesmo com tratamentos de reprodução assistida, não se consiga engravidar, podem também ser responsáveis pelos abortos espontâneos no primeiro trimestre, mortes fetais ou recém-nascidos com anormalidades cromossômicas. Um exemplo comum de uma alteração cromossômica é a síndrome de Down, causada pela presença de três cópias do cromossomo 21 em vez de duas. Outras trissomias incluem aqueles envolvendo os cromossomos 18 ou 13. Para monossomias, em vez de dois, existe um cromossomo de um tipo particular, totalizando 45 cromossomos. A monossomia mais comum é a do cromossomo X, também conhecida como síndrome de Turner.

Informações sobre o teste NACE® 5C: A trissomia 13, trissomia 18 e trissomia 21 são três alterações cromossômicas comuns, que ocorrem geralmente devido à presença adicional de uma cópia completa dos cromossomos 13, 18 e 21, respectivamente. Os indivíduos afetados apresentam atraso mental, características faciais e geralmente são acompanhados por outras malformações. Atualmente, não há tratamento curativo para essas condições. O objetivo desse teste de triagem genética é detectar trissomias fetais dos cromossomos 13, 18, 21 em gestações individuais e gemelares. Além disso, em gestações únicas, também informa o sexo fetal e analisa possíveis alterações numéricas dos cromossomos sexuais. No caso de gestações gemelares, não se informa sexo fetal, apenas a presença ou a ausência do cromossomo Y e não se informa alterações numéricas dos cromossomos sexuais. No caso de gestações gemelares, o sexo fetal é determinado, mas não as alterações numéricas dos cromossomos sexuais. O teste NACE®5C é baseado em um método não invasivo para o feto que avalia o risco de <<aneuploidia cromossômica fetal>> por meio da detecção de DNA livre circulante no plasma materno, usando a tecnologia de sequenciamento de nova geração e análise avançada de bioinformática. As taxas de detecção são muito altas e isso permite reduzir significativamente o número de procedimentos invasivos (amniocentese ou biópsia das vilosidades coriônicas), evitando perdas fetais desnecessárias ou situações de risco de aborto espontâneo e/ou infecção intrauterina.

Informações sobre o teste NACE® 24C: O NACE®24C é valido somente para gestações únicas. Incluindo a cobertura descrita para o teste NACE®5C (trissomia 13, 18, 21 e cromossomos sexuais), o objetivo da versão NACE®24C é a detecção adicional de trissomias para o restante dos cromossomos que compõem o cariótipo humano (23 pares de cromossomos). As alterações de alguns cromossomos estão associadas a um alto risco de aborto espontâneo. A capacidade de identificar essas alterações fornece informações valiosas que, em determinadas situações clínicas, ajudarão na gestão da gravidez e/ou na preparação para o cuidado do recém-nascido, e podem ajudar a avaliar riscos futuros, assim como auxiliar no planejamento e acompanhamento de gestações subsequentes.

Informações sobre o teste NACE® 24C Ampliado: Além do descrito para o NACE®24C, o teste NACE®24C Ampliado é capaz de identificar seis importantes síndromes genéticas causadas por microdeleções nas regiões cromossômicas 15q11.2, 5p15.2, 22q11.2, 1p36 e 4p16.3. Síndromes devido a microdeleções são distúrbios causados pela ausência de pequenos pedaços de material cromossômico. A maioria dessas microdeleções ocorre espontaneamente ou de novo, não sendo herdada de um dos pais. Portanto, acontecem sem um histórico familiar, na maioria das vezes, e não influenciam outros fatores, como a idade avançada. Atualmente, não há tratamento curativo para esses transtornos.

A especificidade e a sensibilidade da técnica usada para os testes NACE®5C/ NACE®24C/ NACE®24C Ampliado são muito altas, com a taxa de falsos positivos (FP) e falsos negativos (FN) para a trissomia 21 inferior a 1%, com especificidade superior a 99% e sensibilidade entre 87,5-100% para o restante dos cromossomos e microdeleções analisadas.

A precisão em relação à sexagem fetal (feminino ou masculino) é de 99% em gestações únicas. Nos casos de gestações únicas, que começaram como sendo gemelares, mas houve perda precoce de um dos fetos, a confiabilidade na determinação do sexo fetal pode ser diminuída.

A sexagem fetal deve ser consistente com as descobertas ecográficas.

PROCEDIMENTOS, RISCOS E LIMITAÇÕES

O processo de realização do teste inclui as seguintes etapas:

1. Coleta de uma amostra de sangue a partir de 10 semanas de gestação ou superior.
2. Extração do DNA fetal livre circulante a partir da amostra biológica.
3. Sequenciamento de nova geração (NGS)
4. Análise bioinformática dos resultados do sequenciamento NGS.
5. Revisão final do resultado e emissão do diagnóstico

Para processar a amostra, será necessário que o documento de solicitação do teste seja preenchido corretamente. Caso contrário, a análise pode ser suspensa até que as informações necessárias sejam fornecidas ao laboratório. O prazo para o paciente fornecer as informações adicionais necessárias será de 24 horas, a partir da recepção da amostra. Após esse período, a amostra poderá ser descartada.

Devido à complexidade dos testes genéticos e às importantes implicações dos resultados dos testes, os resultados obtidos devem ser interpretados

Rubrica:

Title: NACE – Requisition and Consent Form – PT (BR) | Index: BR_L_F_NACE_001_PT | Version: 5.0 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 19-Jul-2022}

em conjunto com outros dados clínicos, dentro do contexto geral de uma consulta médica que deve ser direcionada por profissionais de saúde. Os relatórios dos resultados são estritamente confidenciais.

A coleta de sangue realizada para este teste genético não tem nenhum risco ou um risco muito baixo para a saúde da paciente, como hematoma ou, em casos raros, infecção no local puncionado.

O prazo para liberação dos resultados inicia após a recepção da amostra e da documentação preenchida, este deve ser verificado no momento da coleta ou no ato da entrega da amostra no laboratório. Em todos os casos, os prazos de entrega podem ser postergados se for necessária uma reanálise da amostra, ou uma nova coleta de sangue ou se existirem problemas no envio da amostra para o laboratório. Atrasos ou alterações do prazo para liberação do resultado podem ocorrer a qualquer momento devido a causas imprevisíveis. Nestes casos, o centro médico e/ou o paciente serão notificados. A falta de pagamento pode impedir a liberação dos resultados e consequentemente também afetar no prazo de emissão do laudo.

No caso de não preenchimento do campo "Você deseja saber o sexo", a sexagem fetal será relatada.

Achados incidentais. Em casos muito raros, os resultados do NACE®5C/ NACE®24C/ NACE®24C Ampliado podem revelar o que se conhece como achados acidentais, isto é, informações genéticas clinicamente relevantes que estão fora dos objetivos desses testes. Alguns exemplos desses casos são uma dotação cromossômica XXX na mãe ou a presença de neoplasias, tanto benignas quanto malignas. Nessas situações, o laboratório tem o direito de contatar o seu médico para lidar adequadamente com o assunto.

As principais limitações associadas dos testes NACE®5C/ NACE®24C/ NACE®24C Ampliado são:

a) Esses testes têm uma taxa de detecção próxima a 100%, mas não são um teste de diagnóstico. Para obter um diagnóstico definitivo, é necessário um diagnóstico pré-natal invasivo com um cariótipo (análise de todos os cromossomos), matrizes pré-natais ou análise rápida para os cromossomos/microdeleções analisadas no teste NACE®5C/ NACE®24C/ NACE®24C Ampliado (Técnicas de QF-PCR ou FISH).

b) Em alguns casos, o resultado pode ser não informativo em uma primeira análise de sequenciamento, portanto, um segundo sequenciamento pode ser necessário, o que atrasaria a entrega dos resultados. Muito raramente, devido a uma porcentagem de DNA fetal circulante abaixo do nível de detecção da técnica, é necessário solicitar uma nova amostra de sangue materno.

c) Para as trissomias analisadas, esses testes são mais precisos do que a triagem do primeiro trimestre atual. No entanto:

i. Um resultado positivo (alteração detectada) deve ser confirmado com um procedimento invasivo.
ii. Um resultado negativo (anomalia não detectada) deve ser consistente com outros achados clínicos (ecografias, etc.) e não exclui completamente a presença de qualquer tipo de anomalia genética no feto, defeitos congênitos ou outras doenças testadas ou não.

d) Esse teste não detecta triploidias.

e) A precisão desses testes pode ser comprometida se existir:

i. Aneuploidia cromossômica materna;
ii. Mosaicismo (fetal ou confinado à placenta).
iii. Transfusões de sangue alogênico, transplante ou terapia com células-tronco;
iv. Síndrome do gêmeo evanescente;
v. Gestação múltipla (3 ou mais fetos).
vi. Câncer materno
vii. Tratamento crônico com heparina de baixo peso molecular. Se esse for o caso, entre em contato com o laboratório antes do teste.

f) A técnica de sequenciamento de nova geração (NGS) usada nesse teste não permite detectar outras condições genéticas além daquelas detalhadas na seção DESCRIÇÃO deste consentimento (por exemplo, não se analisam doenças monogênicas).

POLÍTICA DE CANCELAMENTO DO TESTE

O pedido de cancelamento do teste durante a fase analítica (quando a amostra já está em processamento) ou a recusa da realização de uma nova coleta quando solicitado pelo laboratório, não exime você do pagamento do valor do teste, nem autoriza o reembolso de pagamentos já efetuados. Nestes casos, recomendamos que você assine uma declaração de responsabilidade para descarte de amostra biológica e cancelamento do teste.

POLÍTICA DE PROTEÇÃO DE DADOS PESSOAIS E USO DE DADOS EM PESQUISAS

Sua privacidade é uma prioridade para o laboratório. Por esse motivo, serão considerados confidenciais todos os dados pessoais aos quais o laboratório tiver acesso em virtude da realização do teste genômico de oncologia, tais como nome e endereço, relações familiares, idade, datade nascimento, nacionalidade, sexo, ("Dados Pessoais") etnia, informações de plano de saúde, sintomas e outras informações médicas, doenças, estudo de amostra com dados genéticos identificáveis, os resultados da análise genética e descobertas ("Dados Pessoais Sensíveis").

Somente pessoas autorizadas dentro do laboratório e laboratórios parceiros envolvidos no fluxo do teste terão acesso aos Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis.

Finalidade

Os Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis poderão ser tratados para as seguintes finalidades:

(1) Cumprimento deste termo de consentimento livre e esclarecido firmado entre você e o laboratório;

(2) Verificar e garantir a qualidade dos serviços prestados (auditorias internas e controles de qualidade);

(3) Para fins educacionais. Nessa hipótese, você não será identificado durante a análise dos dados e os Dados Pessoais não constarão em

Rubrica:

Title: NACE – Requisition and Consent Form – PT (BR) | Index: BR_L_F_NACE_001_PT | Version: 5.0 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 19-Jul-2022}

nenhuma publicação;

(4) Para informar você ou ao seu médico sobre os resultados da análise genética;

(5) Fornecer a você, mediante sua solicitação, os dados brutos da análise genética;

(6) Esclarecer dúvidas e/ou sugestões feitas por você durante a condução do teste genômico, e monitorar o desempenho e a resolução do teste;

(7) Para cumprir com a obrigação regulatória de guarda dos dados pessoais prevista na Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária nº 302 de 13 de outubro de 2005;

(8) Para entrar em contato com você no futuro para solicitar uma avaliação sobre os serviços do laboratório;

Período de retenção

Nos termos da Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária nº 302 de 13, de outubro de 2005, os laudos de análise e os dados brutos devem ser armazenados por 5 (cinco) anos, a partir da data em que foram obtidos.

Passado esse prazo, (1) os Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis serão mantidos com a finalidade de preservar a saúde do titular ou de terceiros a ele relacionados, nos termos da Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária nº 302 de 13 de outubro de 2005; ou (2) os dados podem ser utilizados pelo laboratório para outros propósitos legítimos. As amostras e dados associados serão armazenados pelo laboratório de acordo com a política interna de armazenamento de amostras, a qual está de acordo com os requisitos exigidos pela legislação.

Direitos associados aos Dados Pessoais

De acordo com a Lei n. 13.709, de 14 de agosto de 2018 ("Lei Geral de Proteção de Dados – LGPD"), você pode exercer os seguintes direitos enquanto titular de dados pessoais:

(1) Confirmação da existência de tratamento de dados pessoais: Você tem o direito de confirmar se o laboratório trata os seus dados pessoais.
(2) Acesso aos dados pessoais: Você pode solicitar que o laboratório informe quais Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis seus ela trata.
(3) Correção de dados pessoais incompletos, inexatos ou desatualizados: Você tem o direito de solicitar que o laboratório corrija, atualize ou complemente seus dados pessoais.
(4) Anonimização, bloqueio ou eliminação de dados desnecessários, excessivos ou tratados em desconformidade com a LGPD: caso qualquer dado pessoal seja tratado de forma desnecessária, em excesso para a finalidade a que se destina ou em desconformidade com a LGPD, você pode solicitar que o laboratório anonimize, bloqueie ou elimine esses dados.
(5) Possibilidade de revogação do consentimento e informação sobre as consequências dessa revogação.
(6) Informação sobre as entidades públicas com as quais o laboratório compartilhou seus dados pessoais;
(7) Eliminação de dados tratados com base em seu consentimento.

Para exercer os direitos listados acima, você pode enviar uma comunicação ao laboratório através do e-mail privacidade@igenomix.com.

Se você tiver qualquer (1) dúvida sobre esta Política ou sobre o tratamento dos seus Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis ou (2) se quiser fazer uma reclamação devido a uma possível violação desta Política, entre em contato conosco através do canal de comunicação acima (privacidade@igenomix.com).

Termo de Consentimento e Autorização de Uso dos Dados para fins de pesquisa e educacionais

O laboratório conduz projetos de pesquisa e publicações acadêmicas que contribuem para o desenvolvimento e melhoria de métodos de diagnóstico e soluções terapêuticas. Os seus dados podem contribuir para enriquecer esses projetos de pesquisa o que, futuramente, pode contribuir para o diagnóstico prévio ou o tratamento de doenças genéticas que atinjam você ou algum de seus familiares.

Mediante o seu **CONSENTIMENTO**, o laboratório irá armazenar os seus dados em nosso banco de dados de pesquisas (sem identificar você)para utilizá-los em projetos de pesquisa e publicações acadêmicas.

Por questões de ética médica, nenhuma pesquisa, estudo ou publicação revelará a sua identidade.

TENDO LIDO E ENTENDIDO O QUE FOI DITO ACIMA, DECLARO ESTAR CIENTE:

Tendo lido e compreendido todas as cláusulas do presente Termo, declaro e consinto:

a) Declaro que que recebi as explicações e o aconselhamento genético adequado de pessoal qualificado do MÉDICO / CLÍNICA / GENETICISTA, que me ofereceu informações sobre o significado da análise, incluindo as possíveis alternativas que posso escolher de acordo aos resultados do mesmo e que fica à minha disposição para qualquer dúvida ou teste genético adicional que possa exigir uma vez que os resultados do estudo genético sejam conhecidos;

b) Estou satisfeito com a informação recebida e concordo livremente com a realização da coleta de amostra(s) para que o laboratório procedacom o teste genômico solicitado por meu médico.

Rubrica:

Title: NACE – Requisition and Consent Form – PT (BR) | Index: BR_L_F_NACE_001_PT | Version: 5.0 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 19-Jul-2022}

c) Estou ciente da indicação, procedimento, probabilidades de sucesso, complicações, riscos e do custo econômico do(s) exame(s) solicitado(s);

d) Estou ciente de que a equipe de especialistas do laboratório estará à minha disposição para explicar novamente qualquer informação que não esteja suficientemente clara para mim;

e) Declaro que entendi as explicações dadas a mim em linguagem clara e simples, e o médico que me viu me permitiu fazer comentários, esclarecendo quaisquer questões levantadas por mim, me informando que eu poderia retirar livremente meu consentimento a qualquer momento;

☐ Autorizo o tratamento dos meus dados para pesquisas e publicações científicas, bem como para fins educacionais. Por questões de ética médica, nenhuma pesquisa, estudo ou publicação revelará a sua identidade.

☐ Autorizo o tratamento de meus Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis para oferecimento de produtos ou serviços complementares ao que já adquiri ou produtos ou serviços que irão melhorar a minha experiência com o laboratório;

☐ Autorizo o tratamento de meus Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis para ser convidado(a) a participar de pesquisas de mercado, projetos de pesquisa e desenvolvimento de novos produtos.

Consentimento do paciente

Ao assinar este termo, solicito voluntariamente a realização do teste indicado acima. Declaro ter lido e recebido cópia do consentimento informado incluído nas páginas anteriores. Declaro que fui suficientemente informado(a), acerca dos riscos, benefícios e limitações do teste.

Assinatura do paciente: _____ Data:_____/_____/_____

Nome completo do paciente:_____

Title: NACE – Requisition and Consent Form – PT (BR) | Index: BR_L_F_NACE_001_PT | Version: 5.0 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 19-Jul-2022}

Rubrica: