

TERMO DE CONSENTIMENTO PARA ANÁLISE CROMOSSÔMICA POR MICROARRAY

Muitas doenças genéticas são decorrentes de anormalidades cromossômicas em que ocorrem ganhos ou perdas de material genético. O teste de Análise Cromossômica por Microarray investiga alterações no número de cópias de determinadas regiões do DNA distribuído ao longo dos cromossomos. Essas alterações podem ser responsáveis por diferentes manifestações clínicas causadas por condições genéticas. A tecnologia de Microarray é complexa sendo baseada na ligação de milhares de sondas moleculares em diversas regiões do DNA, que em comparação com controles normais permite a detecção de ganhos e perdas no número de cópias dessas regiões, detecção de polimorfismos comuns na população clinicamente saudável e detecção de cromossomos de mesma origem parental (dissomia uniparental).

Os resultados são analisados por especialistas em biologia molecular e médicos geneticistas para determinar se a alteração encontrada poderá ou não ser relacionada com a condição clínica do indivíduo. Para isto, são utilizados softwares especializados, literatura científica e bancos de dados específicos.

Ocasionalmente, poderão existir alterações no DNA que são de difícil interpretação, dificultando o estabelecimento do risco que esta alteração pode trazer para o indivíduo que a apresenta. Esta alteração de significado incerto poderá impossibilitar a obtenção de um resultado conclusivo, assim como alterações que apresentam significado funcional e clínico desconhecidos.

A interpretação dos resultados será baseada em informações provenientes da literatura científica disponibilizada até o momento da liberação do laudo.

Embora a metodologia utilizada pelo Grupo Dasa seja a mais avançada e que hoje apresenta a maior sensibilidade e especificidade para alterações genéticas, existe sempre uma pequena possibilidade de falha técnica ou de interpretação não apropriada do resultado obtido.

Dada a complexidade deste teste e da possível utilização do mesmo para conduta de decisões clínicas importantes, é necessário que os resultados sejam interpretados por um médico ou especialista em genética que realize aconselhamento genético, sendo mantida sempre a confidencialidade máxima entre o laboratório e o profissional médico.

Devido a limitações da técnica, algumas alterações não serão detectadas por este teste, como translocações balanceadas, inversões em que não ocorra perda de material genético, rearranjos gênicos, mutações pontuais, substituições de nucleotídeos e mosaicismos com frequência menor que 30%. A detecção e identificação de alterações cromossômicas não prediz o prognóstico ou gravidade da doença e não garante a manifestação da mesma.

As informações liberadas no laudo serão combinadas com o histórico clínico do indivíduo.

A legislação atual exige que o Grupo DASA mantenha a documentação e o material de análise deste teste por um período de 5 anos. Devido a futuros avanços na tecnologia, podem ocorrer modificações na metodologia utilizada para a realização do teste, não havendo obrigatoriedade do Grupo Dasa em realizar novo exame em indivíduos já testados sem que isso implique em novo exame.

As únicas pessoas que terão acesso aos resultados deste teste serão os membros do Grupo DASA implicados na realização e interpretação do mesmo, e profissionais envolvidos diretamente nos cuidados do solicitante.

Em determinados casos, pode ser necessário fazer o teste com outros membros da família para a complementação de resultado.

O consentimento informado é necessário para a realização deste exame. O paciente (ou seu parente ou responsável, no caso de menores de 18 anos e indivíduos incapacitados legalmente) precisa assinar o consentimento informado que se segue. Se o paciente não desejar ser identificado, será aceita a assinatura deste consentimento pelo médico responsável, uma vez que o mesmo indique que tenha obtido e guardado este consentimento informado (seção "Declaração de Existência de Consentimento Informado").

Declaro que fui informado, entendo e concordo com o tipo de teste genético acima solicitado, e que o realizo de maneira voluntária.

Entendo que posso ser afetado(a) e/ou portador(a) de uma alteração genética, cuja identificação poderá ser realizada pela análise do DNA obtido de minha amostra biológica (sangue periférico). Eu dou meu consentimento para o Grupo DASA para utilizar esta amostra e realizar o estudo genético indicado, de acordo com as normas éticas e regulatórias em vigor.

Eu posso, a qualquer momento, mudar de ideia em relação a realização deste teste genético e revogar o meu consentimento para a continuidade da análise, porém os custos do teste não serão estornados.

Nome do paciente: _____

Nome do representante legal (*Se paciente menor de 18 anos ou incapacitado legalmente*):

Número e órgão emissor de identidade: _____

Assinatura do paciente ou do representante legal: _____

Declaração de Existência de Consentimento Informado (caso paciente não desejar ser identificado)

Declaro que o (a) paciente está ciente das informações acima e que assinou o consentimento informado, autorizando a realização deste estudo genético. Declaro também que obtive e guardo este consentimento informado.

Assinatura do Paciente ou Médico

Assinatura da Testemunha

Data: ____ / ____ / _____

QUESTIONÁRIO PARA EXAME DE ANÁLISE CROMOSSÔMICA POR MICROARRAY

Caro cliente,

Você está recebendo um questionário que é muito importante para a análise de consistência do seu resultado. Pedimos a gentileza de preenchê-lo.

1. Nome do paciente: _____

Data de Nascimento: ____/____/____ Telefone para contato: (____) _____

Sexo: Feminino Masculino

Indicação clínica: _____

Médico Solicitante: _____ CRM: _____

Telefone do médico: (____) _____ e-mail do médico: _____

Especialidade: _____

2. Ascendência do paciente:

Lado materno: _____

Lado paterno: _____

3. Histórico familiar do paciente:

Nome completo da **mãe**: _____

Data de Nascimento: ____/____/____ Apresenta os mesmos sintomas do paciente? Sim Não

Outros sintomas: _____

Nome completo do **pai**: _____

Data de Nascimento: ____/____/____ Apresenta os mesmos sintomas do paciente? Sim Não

Outros sintomas: _____

Outros parentes que apresentam os mesmos sintomas do paciente:

Grau de Parentesco: _____

Descreva: _____

5. O paciente ou alguém da família já realizou este exame antes? Sim Não

Caso a resposta seja “Sim”, especifique o resultado (ou seja, qual a mutação detectada):

6. Dentre as possibilidades abaixo, selecionar as principais características do paciente. Essas informações são importantes para a realização e interpretação dos resultados.

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Alta estatura | <input type="checkbox"/> Deficiência intelectual |
| <input type="checkbox"/> Anormalidades esqueléticas | <input type="checkbox"/> Déficit de desenvolvimento neuropsicomotor |
| <input type="checkbox"/> Anormalidades genitais | <input type="checkbox"/> Escoliose |
| <input type="checkbox"/> Anormalidades na pele | <input type="checkbox"/> Hemi-hipertrofia |
| <input type="checkbox"/> Anormalidades renais | <input type="checkbox"/> Hipotonia |
| <input type="checkbox"/> Anormalidade estrutural cerebral | <input type="checkbox"/> Hipertonia |
| <input type="checkbox"/> Anormalidades oculares | <input type="checkbox"/> Macrocefalia |
| <input type="checkbox"/> Atraso no desenvolvimento intrauterino | <input type="checkbox"/> Membros mal formados |
| <input type="checkbox"/> Atraso de desenvolvimento motor | <input type="checkbox"/> Microcefalia |
| <input type="checkbox"/> Atraso da fala | <input type="checkbox"/> Movimentos anormais |
| <input type="checkbox"/> Ataxia | <input type="checkbox"/> Obesidade |
| <input type="checkbox"/> Aumento da elasticidade articular | <input type="checkbox"/> Pais consanguíneos |
| <input type="checkbox"/> Autismo | <input type="checkbox"/> Parto prematuro |
| <input type="checkbox"/> Baixa estatura | <input type="checkbox"/> Perda de audição |
| <input type="checkbox"/> Características dismórficas | <input type="checkbox"/> Perda da visão |
| <input type="checkbox"/> Cardiopatias congênitas | <input type="checkbox"/> Regressão do desenvolvimento |
| <input type="checkbox"/> Contraturas articulares | <input type="checkbox"/> Visceromegalia |
| <input type="checkbox"/> Convulsões | |

Outros:

Assinatura do Paciente ou Responsável

Data: ____ / ____ / ____.