

## TERMO DE CONSENTIMENTO PARA SEQUENCIAMENTO DE DNA DE NOVA GERAÇÃO

As doenças genéticas são produzidas pela alteração na sequência do código genético. Esta alteração pode variar desde apenas uma letra trocada até grandes porções do genoma deletadas ou duplicadas. As doenças genéticas são investigadas através do DNA (ácido desoxirribonucleico) dos pacientes e/ou os membros da sua família e é obtido a partir de células do paciente tais como células do sangue, da saliva, da pele ou outra parte do corpo. Esta molécula carrega informações na forma de um código, que controla o crescimento, desenvolvimento e diversas outras funções no organismo. Este código é herdado dos pais e passado para os filhos. O DNA é dividido em genes que contêm as informações necessárias para produzir as proteínas do corpo. O conjunto completo dos genes de um indivíduo é chamando genoma. Uma alteração em um gene, também conhecida como mutação ou variação, pode produzir proteínas defeituosas que não funcionam apropriadamente resultando em problemas no crescimento, desenvolvimento e função. Este conjunto de alterações pode ser diagnosticado como uma síndrome ou doença genética. Nenhum teste consegue identificar toda a extensão de possíveis alterações do genoma e portanto, a correta indicação do teste irá determinar o sucesso no diagnóstico.

Os testes genéticos são realizados com propósito diagnóstico e/ou para aconselhamento genético, sendo importante ressaltar que os testes podem ter resultados inconclusivos.

As variantes analisadas nos testes serão classificadas de acordo com o consenso do ACMG (*American College of Medical Genetics and Genomics* - Richards, et al 2015) e serão reportadas apenas variantes patogênicas ou de significado incerto relacionadas às condições clínicas do paciente, sendo que variantes benignas não serão reportadas no laudo final.

É possível que variantes não relacionadas a doença do paciente sejam identificadas neste tipo de exame e que possam conferir risco aumentado para doenças neurodegenerativas e oncológicas. Você pode optar por ser informado ou não, caso algumas destas variantes sejam encontradas.

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 paciente. Para isto, são utilizados softwares especializados, literatura científica e bancos de dados específicos.

As informações genéticas de amostras biológicas podem ser enviadas para uma base de dados pública que é controlada e acessível apenas para investigadores. Nenhuma informação ou identificação do paciente será enviada às bases de dados.

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.

Declaro que estou ciente que meu médico poderá ser contatado por um médico geneticista do grupo DASA para explicar e esclarecer os resultados encontrados no teste genético.

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, serei informado destes resultados por um médico ou especialista em genética, sendo mantida sempre a confidencialidade máxima entre o laboratório e o profissional médico.

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.

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 complementação de resultado. Ter acesso às informações genéticas pessoais e de familiares pode levar ao conhecimento de informações não relacionadas à indicação clínica do teste. Tais informações podem causar ansiedade e estresse psicológico.

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.

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").

Nome do paciente:

---

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

---

Número e órgão emissor de identidade:

---

Assinatura do representante legal:

---

Favor preencher se aplicável:

Autorizo a extração de material biológico (DNA) de meu dependente menor de 18 anos, para a realização do teste genético para Análise conforme as especificações acima relacionadas:

Nome do menor: \_\_\_\_\_

Idade: \_\_\_\_\_

Assinatura do representante legal: \_\_\_\_\_

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

### **Declaração de Existência de Consentimento Informado**

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 SEQUENCIAMENTO DE DNA DE NOVA GERAÇÃO

Caro cliente,

Você está recebendo um questionário que é muito importante para a análise 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. Qual exame será realizado?

- ( ) Acondroplasia: sequenciamento do gene FGFR3
- ( ) Adrenoleucodistrofia ligada ao X: sequenciamento do gene ABCD1
- ( ) Amiloidose familiar: sequenciamento do gene TTR
- ( ) Distrofia muscular Duchenne/Becker, sequenciamento do gene DMD
- ( ) Esclerose tuberosa: sequenciamento dos genes TSC1 e TSC2
- ( ) MPS tipo I: sequenciamento do gene IDUA
- ( ) MPS tipo II: sequenciamento do gene IDS
- ( ) Síndrome de Bardet-Biedl, sequenciamento do gene BBS1
- ( ) Síndrome de Noonan:  
sequenciamento dos genes MAP2K1,PTPN11,KRAS,SOS1,RAF1,BRAF,NRAS, RIT1
- ( ) Síndrome de Noonan: sequenciamento do gene PTPN11
- ( ) Síndrome de Noonan: sequenciamento do gene RAF1
- ( ) Síndrome de Noonan: sequenciamento do gene SOS1

3. Ascendência do paciente:

Lado materno:  Caucasiana  Africana  Indígena  Asiática  
 Judeu Ashkenazi

Outra: \_\_\_\_\_

Lado paterno:  Caucasiana  Africana  Indígena  Asiática  
 Judeu Ashkenazi

Outra: \_\_\_\_\_

### 3. História Familiar:

Outros parentes que apresentam os mesmos sintomas do paciente:

Grau de Parentesco:

Descreva:

4. 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):

5. As seguintes informações são importantes para a realização e interpretação dos resultados. Em caso de resposta positiva, descrever.

Alta estatura	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Anormalidades esqueléticas	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Anormalidades genitais	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Anormalidades na pele	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Anormalidades renais	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Anormalidade estrutural cerebral	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Anormalidades oculares	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Atraso no desenvolvimento intrauterino	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Atraso de desenvolvimento motor	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Atraso da fala	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Ataxia	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Aumento da elasticidade articular	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Autismo	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Baixa estatura	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Características dismórficas	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Cardiopatias congênicas	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Contraturas articulares	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Convulsões	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Deficiência intelectual	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Déficit de desenvolvimento neuropsicomotor	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Escoliose	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Hemi-hipertrofia	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Hipotonia	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Hipertonia	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Macrocefalia	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Membros mal formados	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____
Microcefalia	<input type="checkbox"/> Não sabe	<input type="checkbox"/> Não	<input type="checkbox"/> Sim	_____

- |                              |                                   |                              |                              |       |
|------------------------------|-----------------------------------|------------------------------|------------------------------|-------|
| Movimentos anormais          | <input type="checkbox"/> Não sabe | <input type="checkbox"/> Não | <input type="checkbox"/> Sim | _____ |
| Obesidade                    | <input type="checkbox"/> Não sabe | <input type="checkbox"/> Não | <input type="checkbox"/> Sim | _____ |
| Pais consanguíneos           | <input type="checkbox"/> Não sabe | <input type="checkbox"/> Não | <input type="checkbox"/> Sim | _____ |
| Parto prematuro              | <input type="checkbox"/> Não sabe | <input type="checkbox"/> Não | <input type="checkbox"/> Sim | _____ |
| Perda de audição             | <input type="checkbox"/> Não sabe | <input type="checkbox"/> Não | <input type="checkbox"/> Sim | _____ |
| Perda da visão               | <input type="checkbox"/> Não sabe | <input type="checkbox"/> Não | <input type="checkbox"/> Sim | _____ |
| Regressão do desenvolvimento | <input type="checkbox"/> Não sabe | <input type="checkbox"/> Não | <input type="checkbox"/> Sim | _____ |
| Visceromegalia               | <input type="checkbox"/> Não sabe | <input type="checkbox"/> Não | <input type="checkbox"/> Sim | _____ |

\_\_\_\_\_  
Assinatura do Paciente ou Responsável

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