

TERMO DE CONSENTIMENTO INFORMADO - EXOMA

NOME DO PACIENTE: _____

DATA DE NASCIMENTO: _____ / ____ / _____

TELEFONES DE CONTATO: Residencial () _____ Celular () _____

E-MAIL: _____

INFORMAÇÕES SOBRE O EXAME EXOMA

O EXOMA é um exame complexo, desenvolvido para identificar alterações do DNA que podem estar relacionadas ou serem causas de problemas médicos. O nome EXOMA se refere à porção do genoma humano que contém as sequências de DNA responsáveis pela produção de proteínas, denominadas exons. A produção adequada de proteínas pelo corpo humano é essencial para seu bom funcionamento e saúde.

O EXOMA analisa milhares de genes responsáveis pela produção de proteínas ao mesmo tempo, sendo um método altamente eficiente para a descoberta de causas genéticas de doenças ou anormalidades.

Limitações do exame: a grande maioria das doenças e respostas a medicamentos são determinadas pela combinação de informações contidas no genoma com fatores ambientais, que incluem dieta, atividade física, hábitos e exposição a agentes infecciosos. Desta forma, mesmo que seja constatada uma variante genética associada a uma doença, isso não quer dizer que a condição se desenvolverá. Qualquer ser humano possui dezenas de variantes genéticas que aumentam o risco de doenças, mas estas não necessariamente se manifestam. Ainda que o teste identifique alguma alteração genética que possa ser causadora de doenças, esta informação não necessariamente irá ajudar no diagnóstico ou acarretará em mudança no tratamento médico da doença.

De igual modo, é importante ressaltar que o exame somente aponta as variantes encontradas nas regiões codificantes, sendo que a interpretação dos resultados obtidos pode mudar com base no avanço do conhecimento científico sobre as mutações, condições ambientais que propiciam o desenvolvimento das doenças, etc.

Da utilização dos dados obtidos com o teste: mediante sua prévia anuência, a ser assinada ao final do documento, os resultados obtidos com os exames serão integrados à base de dados do laboratório, para sua utilização futura, sendo certo que tais informações serão completamente anônimas. Para tanto, a sequência do genoma terá a remoção, de forma irreversível, de todos os identificadores pessoais, os quais serão substituídos por um padrão alfa numérico aleatório. Os dados serão primordialmente utilizados para contribuir com o avanço do conhecimento médico e da ciência, em pesquisas genéticas ou de bioinformática, para melhoria de processos e produtos, inclusive com eventuais publicações em revistas médicas e científicas, o que poderá beneficiar outras pessoas que possam possuir doenças de cunho genético. Referidos dados serão cedidos a título gratuito, não cabendo qualquer remuneração por qualquer das partes pelo uso dos mesmos.

DECLARAÇÃO

Declaro para os devidos fins de direito que li e compreendi os termos acima e características do exame, bem como tenho plena ciência de que a análise dos resultados obtidos dependerá necessariamente de avaliação médica, ante a complexidade do teste. De igual modo declaro, quanto à utilização dos meus dados, que estes:

() **SIM**, poderão ser integrados, de forma anônima, ao banco de dados do laboratório, que poderá utilizá-los para pesquisas, melhoria de processos ou para qualquer outro uso a ser determinado pelo laboratório, desde que tais informações permaneçam sem identificação.

() **NÃO** poderão ser utilizados.

Verifique abaixo as opções relacionadas ao recebimento ou não de informações genéticas, não relacionadas à indicação do exame, mas com implicações clínicas para a saúde do paciente ou de membros de sua família.

Condições com condutas clínicas disponíveis:

() **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 claro e imediato à sua saúde ou à saúde de membros da família).

() **NÃO:** por favor, NÃO reporte informações sobre variantes patogênicas em genes que estão 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.

Obs: Caso nenhuma opção tenha sido assinalada, as variantes patogênicas – ACMG, não serão reportadas.

Uma segunda metodologia (sequenciamento Sanger) será utilizada para confirmar algumas alterações encontradas na amostra do paciente, de acordo com os critérios do laboratório de referência. Importante ressaltar que a interpretação dos resultados de alterações genéticas é baseada no conhecimento médico atualizado, que pode mudar com o avanço da medicina.

REQUISIÇÃO DE AMOSTRAS PARENTAIS:

Amostras dos pais biológicos são solicitadas para facilitar a interpretação dos resultados do EXOMA. Qualquer estudo que seja realizado nas amostras parentais não terá custo adicional.

Potencial de riscos e desconfortos:

- 1) Nenhum teste clínico é perfeito e o EXOMA não é uma exceção. É possível que você tenha uma mutação em um gene testado no EXOMA, mas que esta mutação não seja identificada.
 - 2) O Exoma não analisa 100% dos genes presentes no genoma humano. Por razões técnicas, alguns genes não podem ser incluídos.
 - 3) É possível que informações relacionadas aos laços parentais sejam reveladas pelo exame, como por exemplo, o pai biológico do paciente pode ser diferente do reportado na família.
 - 4) Se você assinar o termo de consentimento e depois decidir não realizar o teste você pode ligar para o laboratório e desistir ou solicitar que os resultados não sejam reportados. No entanto, se a amostra do paciente já tiver sido coletada, você terá que arcar com os custos da realização do exame.
 - 5) Os resultados gerados pelo exoma poderão ser publicados na literatura especializada. Neste caso a identidade de pacientes e familiares permanecerá anônima.
 - 6) Muitos genes e condições são analisados no teste EXOMA, havendo um risco de que você encontre informações que não são diretamente relacionadas à preocupação clínica que levou à realização do teste. Por exemplo, é possível que você receba informação sobre doenças que podem aparecer no futuro ou doenças sem tratamento médico disponível. Caso você não queira receber informações não relacionadas ao problema médico atual, por favor, informe seu médico (opções para assinalar acima, vide **Condições com condutas clínicas disponíveis**).
- Dada a complexidade do teste de exome, é recomendado que você procure um médico geneticista para aconselhamento.

Eu, _____, autorizo o laboratório a realizar na minha amostra, ou na do meu probento, o teste de sequenciamento completo de exoma (EXOMA) recomendado pelo meu médico.

Consentimento dos pais (somente em caso das amostras terem sido coletadas para análise):

Eu, _____ (PAI), autorizo o laboratório a realizar testes genéticos na minha amostra com o objetivo de ajudar na interpretação dos resultados gerados por EXOMA na amostra de sangue do meu probento ou parente, como foi recomendado pelo meu médico. Compreendo que os resultados da minha amostra não serão reportados em laudo médico separado.

Eu, _____ (MÃE), autorizo o laboratório a realizar testes genéticos na minha amostra com o objetivo de ajudar na interpretação dos resultados gerados por EXOMA na amostra de sangue do meu probento ou parente, como foi recomendado pelo meu médico. Compreendo que os resultados da minha amostra não serão reportados em laudo médico separado.

Data: ____/____/____

Assinatura do paciente ou responsável

Data: ____/____/____

Assinatura do pai (caso haja coleta de amostra para análise)

Data: ____/____/____

Assinatura da mãe (caso haja coleta de amostra para análise)

QUESTIONÁRIO DE REQUISIÇÃO DO EXOMA

Por favor, preencha os dados abaixo de acordo com os campos indicados

INFORMAÇÕES DO PACIENTE:

Nome: _____

Sexo: () Fem. () Masc. () Não definido

Data de coleta: __/__/__

Ancestralidade:

() Afro-Americano () Asiático () Judeu Asquenaze () Hispânico () Caucasiano Europeu () Indígena

() Outros (especificar): _____

Informações dos pais:

Nome e sobrenome da

mãe: _____

Data de nascimento: __/__/__

() Assintomática () Sintomática

Data de coleta: __/__/__

Nome e sobrenome do pai: _____

Data de nascimento: __/__/__ () Assintomática () Sintomática

Data de coleta: __/__/__

Informações clínicas:

Complete as informações abaixo sobre o paciente submetido ao teste. Se sua resposta for “sim” para qualquer item, por favor, forneça uma descrição adicional (por exemplo, se responder sim em “malformação dos membros”, descreva o tipo de anormalidade e em qual membro; se responder “sim” em “crescimento anormal”, descreva o percentil do parâmetro de estatura, etc). Forneça também um resumo da história clínica e um pedigree (isto deve ser fornecido pelo médico que solicitou o exame). Estas informações são importantes para auxiliar na interpretação dos resultados do sequenciamento completo do exoma. Recomenda-se que as informações sejam preenchidas com o auxílio de um médico.

Nome do médico: _____

CRM: _____ Telefone: () _____

E-mail: _____

Sinais e Sintomas	SIM	DESCRIÇÃO	NÃO	NÃO SEI
Prematuridade				
Restrição de crescimento intrauterino				
Atraso de marcos motores				
Atraso desenvolvimento linguagem				
Regressão neurológica				
Autismo / Espectro autista				
Deficiência intelectual				
Perda de audição				
Hipotonia				
Hipertonia / Espasticidade				
Convulsões				
Ataxia				
Movimentos Anormais				
Dismorfismos				
Baixa Estatura				
Alta Estatura				
Microcefalia				
Macrocefalia				
Hiperextensibilidade				
Contraturas nas articulações				
Obesidade / Crescimento anormal				
Alterações estruturais do Sistema Nervoso Central (SNC)				
Malformações oculares				
Perda de visão				
Problemas cardíacos congênitos				
Alterações renais				
Alterações esqueléticas				
Escoliose				
Malformação dos membros				
Alterações de pele				
Alterações de genitália				
Organomegalia				
Hemi-hipertrofia				
Câncer / Tumores				

Quadro clínico

Há alguma suspeita específica? Se sim, qual: _____

Há familiares com os mesmos sintomas? () Não () Sim, qual o grau de parentesco? _____

Provável padrão de herança (se mais de um padrão for possível, assinalar os dois):

() Autossômica Dominante () Autossômica Recessiva () Ligada ao X () Esporádico () Não sei

Informações adicionais:
