

TERMO DE CONSENTIMENTO INFORMADO LIVRE E ESCLARECIDO PARA TESTES GENÉTICOS DE PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER

Identificação do Paciente:

Nome _____

Nome Social (se aplicável): _____

Data de Nascimento _____ Sexo: _____ Altura: _____ Peso: _____

CPF n°: _____ RG n°: _____

Município/Estado de Nascimento: _____ / _____ Nacionalidade: _____

Nome da Mãe: _____

Profissão: _____ CPF n°: _____ RG n°: _____

Contatos: Tels.: _____ E-mail _____

Médico Solicitante: _____ E-mail: _____

Representante Legal (se aplicável): _____

Relação com o Representado: () Pai () Mãe () Tutor ou Curador

O DOCUMENTO ABAIXO CONTÉM INFORMAÇÕES RELEVANTES PARA A REALIZAÇÃO DO SEU EXAME. LEIA COM ATENÇÃO, POIS ALGUNS ITENS PRECISAM DE SUA AUTORIZAÇÃO OU DE SEU REPRESENTANTE / RESPONSÁVEL LEGAL.

As doenças genéticas são causadas por alterações na sequência do código genético. Esta alteração pode variar desde apenas uma letra trocada até perdas ou ganhos de grandes porções do genoma. As doenças genéticas são investigadas através do DNA (ácido desoxirribonucleico) dos pacientes e/ou dos membros da sua família, o qual é obtido a partir de células do paciente tais como células do sangue, da saliva, da pele ou outra parte do corpo. A molécula de DNA carrega informações na forma de um código, que controla o crescimento, desenvolvimento e diversas outras funções no organismo, e é herdado dos pais e passado para os filhos. O DNA é dividido em regiões (genes) que contêm as informações necessárias para produzir as proteínas do corpo. Os genes por sua vez, são divididos em regiões que codificam proteínas (éxons) e regiões que não codificam proteínas (introns). A alteração em um gene, também conhecida como mutação ou variação/variante, pode produzir proteínas defeituosas que não funcionam apropriadamente. 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.

1. Qual o propósito/finalidade desse exame?

Esse exame tem como objetivo detectar a presença de alterações genéticas em genes, que estão associados a Síndromes de Predisposição Hereditária ao Câncer. O DNA do paciente é analisado em uma plataforma de sequenciamento de nova geração (NGS), onde são analisadas as regiões codificantes (éxons) e as regiões intrônicas adjacentes aos éxons, de genes associados a um maior risco para o desenvolvimento de algum tipo de câncer.

2. Esse exame permite a detecção de CNV (alterações no número de cópias)?

Esse exame permite a detecção de alterações genéticas do tipo CNV (*copy number variation*) que resultam em grandes perdas ou ganhos de material genético. A depender do tamanho da CNV, esta pode não ser identificada pela metodologia de NGS, para estes casos, o exame de MLPA é indicado para pesquisa de grandes perdas ou ganhos em genes específicos, que podem não ser detectadas no sequenciamento. Para algumas doenças, o mecanismo de grandes perdas ou ganhos nos genes também pode ser responsável pelo quadro clínico.

3. Todas as variantes são relatadas?

De acordo com as recomendações e classificação do ACMG (*Colégio Americano de Genética Médica e Genômica*) as variantes genéticas são classificadas em cinco categorias principais: patogênicas, provavelmente patogênicas, variantes de significado incerto (VUS), provavelmente benigna e benigna. Devem ser reportadas variantes genéticas classificadas como patogênicas provavelmente patogênicas e variantes de significado incerto (VUS), que estiverem relacionadas às informações clínicas descritas no pedido médico e/ou relatório clínico feito pelo médico prescritor. As chamadas variantes de significado incerto (VUS) são achados de difícil interpretação, para os quais ainda não é possível estabelecer ou descartar a associação com a doença em investigação. As variantes benignas e provavelmente benignas não serão relatadas. A classificação das variantes será feita com base nos critérios pré-estabelecidos pelo ACMG de acordo com as atualizações vigentes.

Os arquivos com dados brutos (FASTQ, VCF ou tabela variantes com anotação) poderão ser disponibilizados para o paciente, responsável ou médico solicitante mediante preenchimento de formulário apropriado e fornecido pelo laboratório.

Você deve saber que: quando o resultado de seu exame apresentar alguma alteração genética, outros membros de sua família podem ter a mesma alteração e, dessa maneira, o resultado do seu teste poderá ter implicações para outros familiares; neste caso, recomendamos que você seja a pessoa que irá dividir a informação obtida através deste teste com os demais membros da sua família.

4. O fato de não serem encontradas variantes no exame exclui que eu tenha qualquer tipo de câncer no futuro?

Não, pois além do fato de que maioria dos cânceres é causada pela interação entre fatores genéticos e ambientais, os quais não podem ser avaliados por esse exame, existem outros genes que podem estar associados ao câncer e não serão avaliados neste exame. Mesmo que esse exame apresente um resultado com ausência de alterações genéticas, é importante que você seja submetido a avaliações médicas periódicas para rastreamento de cânceres, a depender de sua faixa etária. Além disso, diferentes mecanismos genéticos podem causar a mesma doença e alguns deles não podem ser avaliados através dessas técnicas.

5. Quais são as limitações desse exame?

O sequenciamento completo do(s) gene(s) pode não detectar algumas alterações devido a limitações inerentes à metodologia. Estas limitações estarão descritas no laudo que você receberá. A técnica de MLPA permite apenas avaliar as regiões-alvo para as quais o MLPA foi desenhado.

O conhecimento da genômica humana vem crescendo exponencialmente nas últimas décadas, de tal modo que a classificação de variantes pode mudar. A classificação de patogenicidade da variante é feita com

Termo de consentimento para teste de sequenciamento completo dos genes associados a maior suscetibilidade à cânceres hereditários | Versão: 5.0

base no conhecimento científico existente no momento da emissão do laudo. Uma variante, por exemplo, previamente descrita como de significado incerto pode, após certo grau de evidência, transformar-se em provavelmente patogênica ou até mesmo, provavelmente benigna. Deste modo, o laboratório propõe-se a realizar a reanálise dos dados de sequenciamento, sob a solicitação do médico responsável pelo paciente. O laboratório reserva-se o direito de cobrar por esse procedimento, quando o laudo original tiver sido emitido há mais de 12 meses.

6. Quem será comunicado do resultado de meu exame?

O resultado de seu exame é de sua propriedade, portanto o laudo será liberado para você. Devido à complexidade de análise das informações constantes no laudo (algumas alterações detectadas poderão ter significado funcional e clínico desconhecidos, por exemplo) e ao impacto que elas podem causar, o médico solicitante desse exame também poderá ser informado para que lhe auxilie na interpretação do resultado recebido.

A RESPEITO DA COMUNICAÇÃO DO RESULTADO DO SEU EXAME PARA O MÉDICO PRESCRITOR:

SIM, AUTORIZO QUE, QUANDO NECESSÁRIO, O RESULTADO DO MEU EXAME SEJA COMUNICADO AO MÉDICO PRESCRITOR.

NÃO, NÃO AUTORIZO, MESMO QUANDO NECESSÁRIO, QUE O RESULTADO DO MEU EXAME SEJA COMUNICADO AO MÉDICO PRESCRITOR.

7. Os dados resultantes da extração e análise de meu DNA serão armazenados em confidencialidade?

A amostra biológica será utilizada apenas para o teste solicitado ou testes confirmatórios. Para a realização de novos testes, é obrigatório que você ou seu representante legal sejam contactados para a obtenção de novo consentimento escrito, possivelmente com realização de nova coleta, uma vez que o DNA previamente obtido pode não preencher critérios de qualidade (ou quantidade) para novos estudos no futuro. As únicas pessoas que terão acesso aos resultados deste teste serão aquelas envolvidas na realização e interpretação do mesmo e o médico solicitante indicado por você.

Os dados obtidos a partir da análise do seu DNA serão armazenados em servidor próprio do laboratório, por um período de 05 anos, sendo garantida a confidencialidade e segurança destas informações.

Considerando a importância do avanço do conhecimento científico na área da genômica, dados anonimizados, extraídos do seu material ou do resultado do seu teste genético, poderão, **com sua autorização**, ser colocados em bases de dados públicas nacionais ou internacionais ou utilizados como amostra-controle/pesquisa, desde que não haja qualquer característica que permita a sua identificação. Ainda, os dados gerados poderão ser utilizados, **com sua autorização**, de forma anonimizada (**sem qualquer informação que possa ser utilizada para identificar a amostra e/ou paciente**), em publicações/comunicações científicas nacionais ou internacionais.

A RESPEITO DA UTILIZAÇÃO DOS DADOS PARA CONTRIBUIÇÃO CIENTÍFICA NA ÁREA DE GENÔMICA:

SIM, AUTORIZO A UTILIZAÇÃO DOS MEUS DADOS ANONIMIZADOS (SEM QUALQUER INFORMAÇÃO QUE POSSA SER UTILIZADA PARA IDENTIFICAR A AMOSTRA E/OU PACIENTE),

3/6

Termo de consentimento para teste de sequenciamento completo dos genes associados a maior suscetibilidade à cânceres hereditários | Versão: 5.0

OBTIDOS A PARTIR DA ANÁLISE DO MEU EXAME, PARA DEPÓSITO EM BANCOS DE DADOS DE VARIANTE E EM TRABALHO CIENTÍFICOS.

() NÃO, NÃO AUTORIZO A UTILIZAÇÃO DOS MEUS DADOS, MESMO QUE ANONIMIZADOS (SEM QUALQUER INFORMAÇÃO QUE POSSA SER UTILIZADA PARA IDENTIFICAR A AMOSTRA E/OU PACIENTE), OBTIDOS A PARTIR DA ANÁLISE DO MEU EXAME, PARA DEPÓSITO EM BANCOS DE DADOS DE VARIANTE E EM TRABALHO CIENTÍFICOS.

8. A coleta de amostra para realizar o exame apresenta algum risco para mim?

O procedimento de coleta de sangue é o mesmo que se realiza para qualquer outro exame de sangue (como hemograma, por exemplo). O único risco seria o desconforto causado pela punção de veia periférica. Quando o material coletado for saliva ou células da mucosa oral (swab bucal), os riscos são praticamente inexistentes, desde que as instruções de coleta sejam seguidas de forma adequada.

9. Caso desista do recebimento do resultado do exame, deverei arcar com os custos?

Você tem o direito de rejeitar o recebimento do resultado desse exame, no entanto isso não implicará em estorno do valor pago.

CONSENTIMENTO INFORMADO:

Por todo o exposto, eu, Paciente, () representado por meu Responsável Legal, consinto com a realização do exame e declaro que:

- Recebi informação sobre o exame, seus benefícios, riscos e possibilidade de intercorrências.
- Fui informado sobre os cuidados que devo adotar antes e após a realização do exame.
- Me foi dada a oportunidade de indicar e sanar todas as minhas dúvidas sobre o exame.

Data: _____/_____/_____

Assinatura do Paciente/Responsável: _____

Termo de consentimento para teste de sequenciamento completo dos genes associados a maior suscetibilidade à cânceres hereditários | Versão: 5.0

QUESTIONÁRIO PARA TESTE GENÉTICO DE PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER - GENEONE

Caro cliente,

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

1. Identificação:

Nome do paciente: _____

RG: _____ CPF: _____

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

Naturalidade (cidade de nascimento): _____

Email: _____

Sexo: Feminino Masculino

Médico Solicitante: _____ CRM: _____

Telefone do médico: () _____ Email do médico: _____

2. Ascendência do paciente:

Lado materno: Caucasiana Africana Indígena Asiática Judia Ashkenazi Outra _____Lado paterno: Caucasiana Africana Indígena Asiática Judia Ashkenazi Outra _____

3. Diagnóstico atual ou anterior de:

 Câncer de Mama Câncer de Ovário Câncer de Estômago Câncer de Intestino Sarcoma Câncer de Tireóide Feocromocitoma Tumor Adrenocortical Hemangioblastoma Leucemia ou Linfoma Sistema Nervoso Central Melanoma Câncer de Pâncreas Câncer de Esôfago Câncer de Endométrio Câncer de Intestino

5/6

Termo de consentimento para teste de sequenciamento completo dos genes associados a maior suscetibilidade à cânceres hereditários | Versão: 5.0

- Câncer de Peritônio
- Câncer de Próstata
- Síndrome do Câncer Gástrico Hereditário
- Polipose
- Síndrome de Lynch (HNPCC)
- Outro _____

Idade no momento do diagnóstico: _____

Tratamento recebido: _____

4. Informações adicionais (responda se aplicável ao seu caso):

Câncer de mama triplo negativo? _____

Câncer de mama bilateral? _____

5. Existe histórico familiar de Câncer de Mama? () Sim () Não

Em caso positivo, quantas pessoas? _____

Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

6. Existe histórico familiar de Câncer de Ovário? () Sim () Não

Em caso positivo, quantas pessoas? _____

Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

7. Existe histórico familiar de outro tipo de câncer (exceto mama e ovário)? Em caso positivo, qual o tipo de câncer, o grau de parentesco e idade no diagnóstico?

Tipo de câncer: _____ Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Tipo de câncer: _____ Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Tipo de câncer: _____ Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Tipo de câncer: _____ Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Tipo de câncer: _____ Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Tipo de câncer: _____ Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

8. O paciente ou alguém da família já realizou este exame antes? () Sim () Não

Em caso positivo, especifique o resultado (qual a mutação detectada). Se possível, anexe a cópia do laudo.

Data: _____ / _____ / _____

Assinatura: _____