

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA PRÉ-NATAL NÃO INVASIVO (NIPT AMPLIADO, COM MICRODELEÇÕES)

O objetivo do teste pré-natal não invasivo (NIPT) Panorama™ é rastrear algumas anormalidades cromossômicas no feto (listadas na tabela a seguir), incluindo a falta ou a adição de cromossomos inteiros e as microdeleções (falta de pequenos segmentos de cromossomos específicos), quando solicitadas. Você pode solicitar também a identificação do sexo fetal. O Panorama é realizado na amostra de sangue materno que contém DNA (material genético) da mãe e do feto. O DNA fetal testado é oriundo da placenta; esse DNA é idêntico ao encontrado nas células do feto propriamente ditas em cerca de 98% de todas as gestações. O Panorama é disponibilizado para mulheres com, no mínimo, 9 semanas de gestação. O seu profissional de saúde pode fornecer mais detalhes sobre as anormalidades cromossômicas rastreadas com esse teste.

Anormalidades cromossômicas totais e microdeleções avaliadas com o Panorama:

TRISSOMIA 21	Ela é causada por uma cópia extra do cromossomo 21 e também é chamada de Síndrome de Down. É a causa genética mais comum de deficiência intelectual e ocorre em aproximadamente 1 a cada 830 bebês nascidos vivos. Os indivíduos com síndrome de Down têm, em média, 50 de QI e todos apresentam algum grau de deficiência intelectual. Algumas crianças com síndrome de Down têm defeitos no coração ou em outros órgãos que possam necessitar de cirurgia ou tratamento clínico. Algumas tem outras condições clínicas, incluindo perda auditiva ou visual.
TRISSOMIA 18	Ela é causada por uma cópia extra do cromossomo 18 e também é chamada de Síndrome de Edwards. A trissomia 18 ocorre aproximadamente em 1 a cada 7500 bebês nascidos vivos e provoca deficiência intelectual grave. A maioria dos bebês tem vários defeitos de nascimento no cérebro, no coração e em outros órgãos. O crescimento inadequado durante a gestação é comum e muitos nascem mortos ou são abortados espontaneamente. Dentre os que nascem vivos, a maioria morre antes de um ano de idade. Os bebês que sobrevivem apresentam deficiências intelectuais profundas e problemas de crescimento e desenvolvimento.
TRISSOMIA 13	Ela é causada por uma cópia extra do cromossomo 13 e também é chamada de Síndrome de Patau. A trissomia 13 ocorre aproximadamente em 1 a cada 22.700 bebês nascidos vivos e provoca deficiência intelectual grave. A maioria dos bebês com trissomia 13 tem vários defeitos de nascimento no cérebro e em outros órgãos. Muitos bebês são abortados espontaneamente ou nascem mortos. Dentre os que nascem vivos, a maioria morre antes de um ano de idade.
MONOSSOMIA X	Ela é causada pela falta de um cromossomo X e também é chamada de Síndrome de Turner. Ela também afeta meninas e é encontrada a cada 1 em 5.000 bebês nascidos vivos. As meninas com monossomia X são mais baixas que a média. Algumas meninas têm problemas renais, de audição e algumas apresentam uma certa deficiência no aprendizado. As meninas com monossomia X podem necessitar de tratamento com hormônio de crescimento nos primeiros anos de vida e geralmente necessitam de hormônios sexuais na puberdade. Na fase adulta, frequentemente apresentam infertilidade.
TRIPLOIDIA	Ela é causada por uma cópia extra de todos os cromossomos. As anormalidades estão frequentemente presentes na placenta e no feto. Elas são descobertas em cerca de 1 em 1.000 gestações no primeiro trimestre; a maioria dos bebês com trissomia são abortados espontaneamente ou nascem mortos. Dentre os que raramente nascem vivos, a maioria morre antes de um ano de idade. As mães que estão grávidas de um bebê com triploidia também podem apresentar várias

	complicações, como pré-eclâmpsia, náusea grave, sangramento excessivo e doença placentária.
Síndrome da Deleção 22q11.2	A Síndrome da deleção 22q11.2, também conhecida como Síndrome de DiGeorge, é causada pela perda de uma pequena porção do cromossomo 22. Ocorre em cerca de 1 a cada 2.000 bebês nascidos vivos. A maior parte das crianças com Síndrome de DiGeorge apresentam deficiência intelectual leve-moderada e atraso na fala. Muitas têm problemas cardíacos e imunológicos, entre outros. Algumas crianças apresentam sintomas relacionados ao Transtorno do espectro autista ou doenças psiquiátricas.
Síndrome da Deleção 1p36	Esta síndrome é causada pela perda de uma pequena porção do cromossomo 1 e também é conhecida como Monossomia 1p36. Cerca de 1 a cada 5.000 bebês nascidos vivos apresentam esta condição. Crianças com Monossomia 1p36 apresentam deficiência intelectual moderada a grave e, defeitos cardíacos com necessidade de correção cirúrgica ou tratamento medicamentoso. Cerca de metade das crianças com Monossomia 1p36 tem convulsões e problemas comportamentais, além de perda auditiva e/ou visual.
Síndrome de Cri-du-chat (5p-)	Causada pela perda de uma pequena porção do cromossomo 5 (5p-), acometa cerca de 1 a cada 20.000 bebês nascidos vivos. Os bebês são usualmente pequenos ao nascimento, com dimensões reduzidas do cérebro e cabeça. Frequentemente apresentam deficiência intelectual grave, problemas para respirar e se alimentar e precisam de cuidados médicos especiais.
Síndrome de Angelman (deleção 15q11.2 – materno)	A Síndrome de Angelman tem dois mecanismos causais principais: perda de uma pequena porção do cromossomo 15 ou herdar duas cópias do cromossomo 15 de um dos pais e nenhuma cópia do outro. Cerca de 1 a cada 12.000 bebês nascidos vivos tem esta condição. Frequentemente apresentam dificuldade de alimentar, hipotonia muscular, grave deficiência intelectual e motora; costumam ter dimensões reduzidas do cérebro e cabeça, além de atraso da fala.
Síndrome de Prader-Willi (deleção 15q11.2 – paterno)	A Síndrome de Prader-Willi tem dois mecanismos causais principais: perda de uma pequena porção do cromossomo 15 ou herdar duas cópias do cromossomo 15 de um dos pais e nenhuma cópia do outro. Cerca de 1 a cada 10.000 bebês nascidos vivos apresentam esta condição. Hipotonia, dificuldades na alimentação, deficiência intelectual, problemas comportamentais atraso de desenvolvimento motor e da fala são os sintomas mais frequentes.

1- Nussbaum et al 2007 Thompson and Thompson Genetics in Medicine (7th Ed) Oxford Saunders, Phila, PA; 2- Arthur Robinson & Mary G Linden, 1993, Clinical Genetics Handbook, (2nd Ed). Cambridge, Mass, Blackwell Scientific Publications).

Acompanhamento dos resultados do teste: Os resultados do seu teste serão enviados para o profissional de saúde que o solicitou.

- Um resultado de "baixo risco" indica uma chance reduzida de que seu feto tenha as anormalidades cromossômicas listadas, mas não pode garantir cromossomos normais ou um bebê saudável.
- Um resultado de "alto risco" indica que há uma probabilidade aumentada de o seu feto ter uma das anormalidades cromossômicas testadas, mas não confirma se o feto tem tal anormalidade.

O acompanhamento recomendado é o teste diagnóstico pré-natal, como biópsia do vilos corial (CVS) ou amniocentese. O seu profissional de saúde explicará os resultados de teste e as etapas de acompanhamento recomendadas para você, que pode incluir um encaminhamento a um conselheiro genético, além do teste diagnóstico pré-natal.

REQ01744 - Consentimento Livre e Esclarecido do Paciente Detecção Molecular da Trissomias Extended | Versão: 8.0 | Data da aprovação: 27/02/2020 | Data de implementação: 28/02/2020 | Aprovado por: BEATRIZ SCHNABEL | SALOMÃO ZOPPI - IBIRAPUERA | Período de Revisão: 12 meses | Classificação da informação: Interna

O teste Panorama não é diagnóstico – ele não confirmará qualquer uma dessas anormalidades cromossômicas. Ele somente fornecerá o risco para cada uma delas na sua gestação atual.

Portanto, AS DECISÕES SOBRE A SUA GRAVIDEZ NUNCA DEVEM SE BASEAR SOMENTE NESSES RESULTADOS DE TRIAGEM, POIS ELES NÃO CONFIRMAM OU DESCARTAM A PRESENÇA DE UMA ANORMALIDADE CROMOSSÔMICA NO FETO. O teste de diagnóstico de acompanhamento deve ser sempre realizado durante a gestação ou no nascimento, para confirmar ou descartar uma anormalidade cromossômica ou microdeleção.

Há uma chance de que a amostra enviada não forneça resultados, nesse caso, uma segunda amostra da mãe pode ser solicitada para repetir o teste, sem custo. Em casos raros, o laboratório pode não conseguir dar um resultado em uma amostra subsequente.

Limitações do teste e riscos: Embora esse teste de triagem seja capaz de detectar a maior parte das gestações na qual o feto tenha uma ou mais anormalidades listadas anteriormente, ele não pode detectar 100% das gestações com essas condições.

OS RESULTADOS DESSE TESTE NÃO ELIMINAM A POSSIBILIDADE DE OUTRAS ANORMALIDADES DE CROMOSSOMOS TESTADOS E NÃO DETECTA ANORMALIDADES DE CROMOSSOMOS NÃO TESTADOS, OUTRAS MICRODELEÇÕES, DISTÚRBIOS GENÉTICOS, DEFEITOS DE NASCIMENTO OU OUTRAS COMPLICAÇÕES NO SEU FETO.

O teste pré-natal Panorama foi desenvolvido pela Natera, Inc., um laboratório certificado sob Emendas de Melhorias de Laboratórios Clínicos (Clinical Laboratory Improvement Amendments, CLIA). Esse teste não foi aprovado pelo Food and Drug Administration norte-americano (FDA).

Os resultados de testes imprecisos ou a falha em obter os resultados dos testes podem ocorrer devido a uma ou mais ocorrências raras a seguir: atraso do serviço de entrega expressa/envio; mistura de amostras; falha ou erro do laboratório; fatores biológicos como, por exemplo: contaminação ou degradação da amostra, quantidade de DNA insuficiente do feto na amostra de sangue materno, mosaicismo (uma mistura de células com cromossomos normais e anormais) no feto, placenta ou mãe, outras variantes genéticas na mãe ou no feto ou um gêmeo não identificado na gestação; outras circunstâncias além do nosso controle; ou imprevistos que possam surgir.

Cerca de 1% a 2% de todas as gestações têm mosaicismo placentário confinado, uma situação na qual a placenta tem células com anormalidade cromossômica enquanto o feto tem cromossomos normais ou vice-versa. Isso significa que há uma chance de que os cromossomos do feto não correspondam aos cromossomos do DNA testado, ocasionando resultados de teste imprecisos.

Se você e o seu parceiro tiverem parentesco sanguíneo (por exemplo, primos) ou se os pais da gestante tiverem parentesco sanguíneo (por exemplo, primos em primeiro grau), este teste pode não ser capaz de fornecer resultados sobre a sua gestação. Outros métodos de teste podem ser uma melhor opção para casais com parentesco sanguíneo.

O TESTE NÃO ESTÁ INDICADO PARA CASOS DE GESTAÇÕES COM 3 FETOS OU MAIS OU EM CASOS DE GESTAÇÕES GEMELARES ASSOCIADAS A OVODOAÇÃO, ÚTERO DE SUBSTITUIÇÃO OU EM RECEPTORA DE TRANSPLANTE DE MEDULA; NESTAS SITUAÇÕES, O EXAME NÃO SERÁ REALIZADO E/OU NÃO HAVERÁ UM RESULTADO CONCLUSIVO, DEVIDO À LIMITAÇÃO DO ALGORITMO UTILIZADO PARA ANÁLISE QUANDO HÁ MAIS DE 3 PERFIS DE DNA.

EM ALGUNS CASOS, PODE OCORRER BAIXA FRAÇÃO FETAL, NÃO SENDO POSSÍVEL CALCULAR UM RISCO PARA DOENÇAS TESTADAS. A NECESSIDADE DE NOVA COLETA SERÁ DISCUTIDA COM O MÉDICO SOLICITANTE E DEPENDERÁ, PRINCIPALMENTE, DA CORRELAÇÃO DESSE RESULTADO COM A HISTÓRIA ATUAL DA GESTAÇÃO DA PACIENTE.

MENOS DE 1% DOS CASOS NÃO APRESENTAM UM RESULTADO DEVIDO A UM PADRÃO DE DNA NÃO INFORMATIVO E UMA NOVA COLETA NÃO É RECOMENDADA. ISTO OCORRE PORQUE ALGUNS INDIVÍDUOS TÊM UM PADRÃO DE DNA QUE NÃO PODE SER INTERPRETADO CLARAMENTE POR ESTE TESTE, COMO VARIAÇÃO NORMAL (PADRÃO DE DNA MATERNO MUITO SEMELHANTE AO DNA FETAL) OU UMA ANORMALIDADE FORA DO ESCOPO DO TESTE, INCLUINDO DELEÇÕES E DUPLICAÇÕES CROMOSSÔMICAS OU MOSAICISMO. A TRIAGEM DO SORO MATERNO OU UM TESTE DE DIAGNÓSTICO PODEM SER MAIS INFORMATIVOS PARA ESTA PACIENTE.

NESSE CONTEXTO, É FUNDAMENTAL A CORRELAÇÃO DO RESULTADO COM O QUADRO CLÍNICO. PORTANTO, ACONSELHAMENTO GENÉTICO COM POSSIBILIDADE DE AVALIAÇÃO ULTRASSONOGRÁFICA E OUTROS TESTES DIAGNÓSTICOS DEVEM SER CONSIDERADOS (ACOG PRACTICE BULLETIN 163, 2016).

Alternativas: Há várias outras opções de triagem disponíveis durante a gestação que podem ser discutidas com o seu profissional de saúde. Você também tem a opção de recusar todos os testes de triagem de cromossomos durante a sua gestação.

Práticas de laudo confidencial: O resultado desse exame é de sua propriedade e, portanto, o laudo será liberado para você. Devido à complexidade de análise das informações constantes no laudo e ao impacto que elas podem causar, o médico solicitante desse exame, também será informado para que lhe auxilie na interpretação do resultado recebido.

Aconselhamento genético: Se você ainda tiver dúvidas sobre os testes não invasivos pré-natais após falar com o seu profissional de saúde, poderá consultar um geneticista que pode fornecer mais informações sobre as suas opções de teste.

Disposição ou retenção de amostras: Os dados obtidos a partir da análise do DNA serão armazenados em servidor próprio do laboratório, por um período de 5 anos, sendo garantida a confidencialidade e segurança destas informações. Dados anonimizados, extraídos do seu material, poderão ser colocados em bases de dados públicas ou utilizados como amostra-controle/pesquisa, desde que não haja qualquer característica que permita a sua identificação.

CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

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

- Recebi informação sobre o exame (incluindo informações sobre a confiabilidade dos resultados do teste), seus benefícios, riscos, possibilidade de intercorrências riscos e as alternativas antes do meu consentimento informado.
- Fui informada 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.
- Eu solicito e autorizo o laboratório a testar minha(s) amostra(s) em relação às anormalidades cromossômicas listadas acima.

REQ01744 - Consentimento Livre e Esclarecido do Paciente Detecção Molecular da Trissomias Extended | Versão: 8.0 | Data da aprovação: 27/02/2020 | Data de implementação: 28/02/2020 | Aprovado por: BEATRIZ SCHNABEL | SALOMÃO ZOPPI - IBIRAPUERA | Período de Revisão: 12 meses | Classificação da informação: Interna

- Reconheço que devo assinar a declaração de consentimento localizada no formulário de requisição do teste que será enviado com a(s) minha(s) amostra(s).
- Compreendo que também devo assinar esse formulário de consentimento, que será guardado na minha ficha médica.

Nome: _____

Nome Social (se aplicável): _____

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

CPF nº: _____ RG nº: _____

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

Contatos: Tels.: _____ E-mail: _____

Representante Legal (se aplicável): _____

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

Data: ____ / ____ / ____

Assinatura do Paciente/Responsável: _____

REQ01743 - Panorama Trissomias | Versão: 8.0 Implementação | Data da aprovação: 21/01/2021 | Data de implementação: 22/01/2021 | Aprovado por: BEATRIZ SCHNABEL | SALOMÃO ZOPPI - IBIRAPUERA | Período de Revisão: 12 meses | Classificação da informação: Interna

PANORAMA® Questionário Clínico /International Requisition

É IMPORTANTE A LEITURA CUIDADOSA DO TERMO DE CONSENTIMENTO PARA COMPREENSÃO DE TODAS AS LIMITAÇÕES DO TESTE.

POR FAVOR, COMPLETE TODOS OS CAMPOS ABAIXO. FORMULÁRIOS ENVIADOS COM INFORMAÇÃO INCOMPLETA PODEM CAUSAR ATRASO NO RESULTADO DO TESTE.

1 | INFORMAÇÕES DA PACIENTE / PATIENT INFORMATION

Primeiro Nome

/First Name

Sobrenome

/Last Name

Data de Nascimento (DD/MM/AAAA)

/Date of Birth (DD/MM/YYYY)

Endereço

/Address

Cidade

/City

País

/Country

Telefone

/Telephone

Email

Peso (kg) /Weight

Altura (cm) /Height

Data esperada do parto (DD/MM/AAAA)

/Expected Due Date (DD/MM/YYYY)

A paciente deve ter, no mínimo, 9 semanas completas de gestação. O painel expandido (microdeleções) não está disponível para gestação gemelar, ovodação ou útero de substituição.

Em caso de gestação gemelar, ovodação ou útero de substituição, marque as opções que se aplicam.

É fundamental o preenchimento correto, pois o algoritmo utilizado para análise do DNA fetal leva em consideração estas informações para obtenção de um resultado para o seu teste.

Este teste não está disponível para síndrome do gêmeo desaparecido (evanescente), gestação gemelar múltipla (com mais de 2 fetos) ou gêmeos concebidos por ovodação e útero de substituição (barriga de aluguel).

/Patient must be at least 9 weeks gestational age. 22q is not available for dizygotic twins or egg donors. Extended panel is not available for twins or egg donors. For twin or surrogate pregnancies, check all that apply. We do NOT accept vanished twin, higher order multiple gestation pregnancies, or twins conceived using a surrogate or egg donor.

Fertilização in vitro (FIV) / Idade na coleta dos óvulos: _____

IVF conceived pregnancy: Age of mother at egg retrieval

Gravidez gemelar (2 fetos): Monocoriônica Dicoriônica Não sei

Ongoing twin pregnancy: Monochorionic Dichorionic Don't Know

Gestação por ovodação ou útero de substituição (barriga de aluguel)

Surrogate or egg donor pregnancy

MARICONDI

Telephone +55 16 2107-0123

Natera™ LIMS ID 1329

2 | INFORMAÇÕES SOBRE A CLÍNICA E/OU MÉDICO SOLICITANTE

/CLINIC INFORMATION

Nome da Clínica

/Clinic Name

Telefone

/Telephone

Nome do Médico Solicitante

/Ordering Clinician Name

3 | OPÇÕES PARA O TESTE DE TRIAGEM PRÉ-NATAL NÃO INVASIVO (NIPT) /SCREENING OPTIONS

• Data da coleta (DD/MM/AAAA) /Date of Sample Collection _____

QUAL TESTE VOCÊ VAI REALIZAR? /SELECT SCREENING OPTION BELOW

NIPT PANORAMA® BÁSICO - Análise dos cromossomos 13, 18, 21, X & Y; Triploidia / PANORAMA™ PRENATAL PANEL

NIPT PANORAMA® BÁSICO + 22q11.2 - Análise dos cromossomos 13, 18, 21, X & Y; Triploidia; Microdeleção 22q11.2

/PANORAMA™ PRENATAL PANEL + 22q11.2 DELETION

NIPT PANORAMA® AMPLIADO - Análise dos cromossomos 13, 18, 21, X & Y; Triploidia; Microdeleção 22q11.2; 1p36; Angelman; Prader- Willi e Cri-du-chat

/PANORAMATM® EXTENDED PANEL

Desejo saber o sexo fetal (se não marcar este item, o sexo do bebe não será informado no laudo)

/Check to add fetal sex to report (available with any screening option above)

4 | POLÍTICA DE DISPOSIÇÃO OU RETENÇÃO DE AMOSTRAS /DISPOSITION OR RETENTION OF SAMPLES

O laboratório representa e confirma que a paciente leu e assinou o termo de consentimento livre e esclarecido, em conformidade com a legislação local, para a política de disposição ou retenção da amostra da Natera/GeneOne. A paciente compreende e concorda que (i) sua amostra será enviada aos Estados Unidos para realização do teste; (ii) a Natera/GeneOne poderá reter as amostras restantes e sem identificação para serem utilizadas no avanço médico e tecnológico, pesquisa e desenvolvimento, validação de produtos e garantia de qualidade, independentemente ou em colaboração com parceiros terceirizados, dentro ou fora dos Estados Unidos; e (iii) a paciente e seus herdeiros não receberão nenhum pagamento, benefício ou direito a quaisquer produtos ou descobertas resultantes.

/Laboratory (Reseller) represents and confirms that the patient has given informed consent in compliance with applicable law to Natera's following sample disposition or retention policy: PATIENT UNDERSTANDS AND CONSENTS THAT: (i) her/his sample will be sent to the United States for performance of the test; (ii) Natera may retain the patient's leftover, de-identified samples to use for medical and technology advancement, research & development, product validation and quality assurance, independently or in collaboration with third-party partners, either in or outside the United States; and (iii) patient and patient's heirs will not receive any payments, benefits, or rights to any resulting products or discoveries.