

TERMO DE CONSENTIMENTO PARA A REALIZAÇÃO DE TESTE PRÉ-NATAL NÃO INVASIVO - NIPT

INFORMAÇÕES GERAIS SOBRE O TESTE

O objetivo do teste pré-natal não invasivo (NIPT) é rastrear algumas anormalidades cromossômicas no feto, incluindo a ausência ou a adição de cromossomos inteiros, na versão básica do teste associados aos cromossomos 9, 13, 16, 18, 21, 22, X e Y e na versão ampliada do teste, além dos cromossomos previamente descritos, mais 92 microdeleções (perda de pequenos segmentos de cromossomos específicos). As aneuploidias (ganho ou perda) nos cromossomos sexuais também serão reportadas. A identificação do sexo fetal é opcional e você poderá informar abaixo o desejo de saber ou não. O NIPT é realizado na amostra de sangue materno que contém DNA fetal circulante. O DNA fetal testado é oriundo da placenta; que é idêntico ao encontrado nas células do feto propriamente ditas em cerca de 98% de todas as gestações. O NIPT é disponibilizado para mulheres com, no mínimo, 10 semanas completas de gestação. A fração de DNA fetal mínima para a realização do exame é de 4%. O seu médico pode fornecer mais detalhes sobre as anormalidades cromossômicas rastreadas neste teste.

Informações gerais sobre as alterações cromossômicas mais frequentes avaliadas:

Trissomia 21: 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.

Trissomia 18: 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.

Trissomia 13: 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.

Monossomia X: causada pela falta de um membro do par de cromossomos sexuais e também é chamada de síndrome de Turner. Afeta meninas e é encontrada em 1 a cada 5.000 bebês nascidos vivos. As meninas com monossomia X cursam com baixa estatura, hipoplasia de útero e de ovários, e podem necessitar de tratamento com hormônio de crescimento nos primeiros anos de vida. Geralmente necessitam de hormônios sexuais na puberdade. Na fase adulta, frequentemente apresentam infertilidade.

Síndrome da Deleção 22q11.2: causada pela perda de uma pequena porção do cromossomo 22 e também é conhecida como síndrome de DiGeorge. 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 a moderada e atraso na linguagem. Muitas têm problemas cardíacos e imunológicos, entre outros.

Alterações raras (RARs) nos autossomos 9, 16 e 22: As trissomias nos cromossomos 9, 16 e 22 estão entre as principais causas de abortamento, uma vez que na sua forma universal (total), são incompatíveis com a vida.

As 92 microdeleções e microduplicações avaliadas no NIPT AMPLIADO foram selecionadas com base nos bancos de dados oficiais (Decipher, OMIM, ClinGen, Orphanet, etc.), e com referência completa de múltiplas diretrizes internacionais, a partir disso foram formuladas regras de filtragem para CNV: (1) Critérios de inclusão: síndromes de CNV com fenótipos graves, e ① incluído em ≥ 2 bancos de dados públicos ② incluído em um único banco de dados com ≥ 30 relatos de casos; (2) Critérios de exclusão: ① doenças com penetrância incompleta, ② doenças de manifestação tardia ③ doenças causadas por genes de suscetibilidade, ④ fragmentos de CNV que são muito pequenos, ⑤ doenças com poucos casos clínicos, ⑥ doenças que não são adequadas para investigação pré-natal, ⑦ doenças genéticas que não devem ser avaliadas por sequenciamento de nova geração.

INFORMAÇÕES SOBRE O RESULTADO DO TESTE:

Um resultado de "baixo risco" indica uma chance reduzida de que o feto tenha as anormalidades cromossômicas avaliadas pelo teste realizado, mas não pode garantir cromossomos normais ou um bebê saudável. Um resultado de "alto risco" indica que há uma probabilidade aumentada de que o feto tenha uma das anormalidades cromossômicas avaliadas pelo teste realizado, mas não confirma se o feto tem tal anormalidade. Recomenda-se que todo resultado de alto risco obtido em um exame de triagem seja confirmado por um exame diagnóstico invasivo, a partir da coleta de material fetal (vilosidades coriônicas, líquido amniótico ou sangue do cordão umbilical).

Em determinadas circunstâncias, não será possível obter um resultado conclusivo devido ao não atingimento das métricas de qualidade do teste e/ou à baixa fração fetal, que pode estar associada a diferentes razões clínicas, tais como: idade gestacional precoce (menos de 10 semanas completas), obesidade materna (elevado índice de massa corpórea - IMC) e uso de heparina de baixo peso molecular. Nestes casos, PODE SER NECESSÁRIO REALIZAR UMA NOVA COLETA DE SANGUE PARA REPETIR O TESTE ou recorrer aos exames de diagnóstico pré-natal invasivos.

A taxa de resultados não informativos pode aumentar em pacientes com elevado IMC ou em tratamento com heparina de baixo peso molecular.

LIMITAÇÕES DO TESTE

Resultados imprecisos podem ocorrer devido a fatores biológicos como: contaminação ou degradação da amostra, quantidade de DNA insuficiente do feto na amostra de sangue materno (baixa fração fetal), mosaicismo (uma mistura de células com cromossomos normais e anormais) no feto, placenta ou mãe.

Cerca de 1% a 2% de todas as gestações têm mosaicismo restrito à placenta, 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.

O NIPT NÃO é um teste de diagnóstico; os resultados são para uso informativo e, portanto, resultados falsos positivos e falsos negativos não podem ser excluídos. A testagem para aneuploidias em outros cromossomos (exceto T21, T18, T13, precisão de 99,9%), microdeleções e microduplicações cromossômicas estão disponíveis apenas para gestação única. Os 92 tipos de microdeleções e microduplicações podem ser detectadas neste teste com precisão de detecção superior a 90%.

Tais situações também podem impedir a obtenção de um resultado confiável: Transfusões de sangue, transplante, imunoterapia ou terapia de células tronco prévias à coleta da amostra de sangue.

O teste é contraindicado para gestações gemelares quando houve perda de um dos fetos (presença de gêmeo evanescente ou vanishing twin).

Nenhuma técnica de estudo genético é capaz de identificar todas as possíveis alterações genéticas associadas a uma determinada patologia. Portanto, cada técnica tem indicações específicas e limitações próprias que podem refletir no laudo.

ACONSELHAMENTO GENÉTICO

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

CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

É IMPORTANTE A LEITURA CUIDADOSA DO TERMO DE CONSENTIMENTO PARA COMPREENSÃO DE TODAS AS LIMITAÇÕES DO TESTE. FORMULÁRIOS ENVIADOS COM INFORMAÇÃO INCOMPLETA PODEM CAUSAR ATRASOS NA LIBERAÇÃO DO RESULTADO DO EXAME.

Este teste promove uma triagem genética pré-natal e não invasiva. No teste BÁSICO para gestações ÚNICAS são avaliadas as trissomias dos cromossomos 9, 13, 16, 18, 21, 22, X e Y, no teste BÁSICO para gestações GEMELARES são avaliadas as trissomias dos cromossomos 13, 18, 21, X e Y. Para o teste AMPLIADO, disponível apenas para gestações ÚNICAS são avaliados os cromossomos 9, 13, 16, 18, 21, 22, X e Y + 92 microdeleções. O teste poderá ser realizado por mulheres em idade gestacional de, pelo menos, 10 semanas. A coleta do exame será realizada em 1 tubo de sangue de 10ml.

Importante salientar que 1) podem ocorrer resultados inconclusivos, 2) por se tratar de um teste de triagem, existe a possibilidade de resultados falso-positivos ou falso-negativos e 3) o Maricondi não se responsabiliza pelo acompanhamento da gestante caso seja detectada alguma anomalia no feto, por isto é essencial informar o médico responsável pelo acompanhamento pré-natal da gestante sobre a realização deste exame, indicando o seu nome e contato no questionário clínico.

DADOS DO PACIENTE

Nome: _____
Data de Nascimento ___/___/___ CPF: _____ RG: _____
Endereço: _____ Nº _____
Complemento: _____ CEP: _____ Bairro: _____
Cidade: _____ UF _____

Contatos:

Tel.:(____) _____ Cel.:(____) _____

OBRIGATÓRIO - Informações sobre a clínica e/ou médico solicitante:

Data esperada para o parto (DD/MM/AA): ___/___/___
Data da última menstruação (DD/MM/AA): ___/___/___

Fertilização in vitro(FIV)

Sim Não

SE SIM, com óvulos próprios ou doados?

Próprios Doados

Idade (paciente ou doadora dos óvulos no momento da coleta) _____ anos.

Barriga solidária

Sim Não

Gravidez gemelar

Sim Não

Se SIM, quantos fetos? _____

DESEJA SABER O SEXO DO SEU FETO?

Sim Não

OBRIGATÓRIO

Caso meu resultado indique ALTO RISCO para uma anormalidade cromossômica pesquisada no NIPT ou INCONCLUSIVO/AUSÊNCIA DE RESULTADO, eu AUTORIZO que um geneticista/especialista em aconselhamento genético do Maricondi, faça contato com meu obstetra para suporte e esclarecimentos:

Nome completo do médico: _____
CRM: _____ **Telefone para contato:** _____

Declaro que me foi explicado o exame, seus objetivos e benefícios, conforme exposto acima, sendo-me dada a oportunidade de sanar todas as minhas dúvidas.

Entendo que o NIPT é altamente preciso. No entanto, a chance de um resultado falso positivo ou falso negativo não pode ser completamente excluída e pode ser aumentada devido ao histórico reprodutivo anormal ou à fertilização in vitro; ainda assim, farei este teste e estou disposta a assumir responsabilidades pelo risco referido.

PREENCHIMENTO OPCIONAL:

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), obtidos a partir da análise do meu exame sejam utilizados, para depósito em bancos de dados de variante e em trabalho científicos;

NÃO, não autorizo a utilização dos meus dados, mesmo que anonimizados, obtidos a partir da análise do meu exame sejam utilizados, para depósito em bancos de dados de variante e em trabalho científicos. Ao assinar o presente termo estou ciente de que o tratamento dos meus dados pessoais, assim como a sua retenção, seguirão as diretrizes da Política de Privacidade.

Data: _____

Assinatura do Paciente _____

ANEXO - LISTA DAS 92 CONDIÇÕES PARA MICRODELEÇÕES E MICRODUPLICAÇÕES AVALIADAS NO NIPT AMPLIADO

Síndrome de deleção do cromossomo 3q13.31	Síndrome de deleção do cromossomo 9p
Síndrome de deleção do cromossomo 4p16.3	Deleção do cromossomo 7q
Síndrome de deleção do cromossomo Xq22.3	Síndrome de deleção do cromossomo 11p13
Síndrome de deleção do cromossomo 7q11.23	Síndrome de deleção do cromossomo 11p11.2
Síndrome de deleção do cromossomo 8q22.1	Síndrome de deleção do cromossomo 14q22
Síndrome de duplicação do cromossomo 8q22.1	Síndrome de deleção do cromossomo 2q37
Síndrome de Angelman	Síndrome de microdeleção do cromossomo 2q31.1
Síndrome de Prader-Willi	Duplicação do cromossomo 2q
Síndrome de deleção do cromossomo 15q14	Duplicação distal do cromossomo 3p
Síndrome de deleção do cromossomo 1p32-p31	Duplicação do cromossomo 3q
Síndrome de deleção do cromossomo 5q12	Duplicação do cromossomo 4p
Síndrome de duplicação do cromossomo 16p12.2-p11.2	Duplicação distal do cromossomo 4q
Síndrome de deleção do cromossomo 16p13.3	Deleção distal do cromossomo 4q
Síndrome de deleção do cromossomo 22q11.2	Síndrome de duplicação do cromossomo 5p13
Síndrome de deleção do cromossomo 2q33.1	Duplicação do cromossomo 5p
Síndrome de duplicação do cromossomo 2q31.1	Deleção do cromossomo 6p
Síndrome de duplicação do cromossomo Xp11.23-p11.22	Síndrome de deleção do cromossomo 6q15-q23
Síndrome de deleção do cromossomo 16p12.2-p11.2	Síndrome de deleção do cromossomo 6q25-qter
Síndrome de deleção do cromossomo 2p16.1-p15	Síndrome de deleção do cromossomo 6q26-q27
Síndrome de Langer-Gledion	Deleção do cromossomo 7q21-q32
Síndrome de DiGeorge 2	Deleção do cromossomo 7q31-q32
Síndrome de Jacobsen	Duplicação do cromossomo 8p
Síndrome de Yuan-Harel-Lupski	Duplicação do cromossomo 8q
Síndrome de deleção do cromossomo 4q21	Duplicação do cromossomo 9p
Síndrome de Cri-du-Chat	Síndrome de deleção do cromossomo 10p12-p11
Síndrome de deleção do cromossomo Xp21	Duplicação do cromossomo 10p
Síndrome de duplicação do cromossomo Xq27.3-q28	Síndrome de deleção do cromossomo 11q23
Síndrome de deleção do cromossomo 6pter-p24	Síndrome de microdeleção do cromossomo 12p12.1
Síndrome de deleção do cromossomo 15q26-qter	Duplicação do cromossomo 12p
Síndrome de Levy-Shanske	Deleção distal do cromossomo 13q
Síndrome de deleção do cromossomo 10q22.3-q23.2	Deleção proximal do cromossomo 14q
Síndrome de deleção do cromossomo 13q14	Duplicação do cromossomo 14q
Síndrome de deleção do cromossomo 5q14.3	Síndrome de microdeleção do cromossomo 15q24
Síndrome de deleção do cromossomo 3pter-p25	Síndrome de hipercrecimento associada a duplicação/triplicação do cromossomo 15q26
Síndrome de deleção do cromossomo 10q26	Deleção distal do cromossomo 15q
Síndrome de deleção do cromossomo 18p	Síndrome de duplicação do cromossomo 16p13.3
Duplicação proximal do cromossomo 16q	Síndrome de Alagille 1
Duplicação do cromossomo 17p	Duplicação do cromossomo 20p
Síndrome de deleção distal do cromossomo 18q	Deleção do cromossomo 21q22

Síndromes Avaliadas	
Síndrome de deleção do cromossomo 17p13.3	Síndrome de Dandy-Walker
Síndrome de duplicação do cromossomo 17p13.3	Síndrome de deleção do cromossomo 6q24-q25
Síndrome de Smith-Magenis	Síndrome de deleção do cromossomo 1q41-q42
Síndrome de Potocki-Lupski	Síndrome de deleção do cromossomo Xq21
Síndrome de microdeleção do cromossomo 12q14	Síndrome de deleção do cromossomo 6q11-q14
Síndrome de deleção do cromossomo 8p23.1	Síndrome de deleção do cromossomo 1p36
Síndrome de duplicação do cromossomo 8p23.1	Síndrome de deleção do cromossomo 14q11-q22