

## **TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO MENDELICS DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS GENÉTICAS**

**Por favor, leia o documento e assine a última página para indicar que você compreende e aceita os termos abaixo.**

A ANÁLISE GENÔMICA INDIVIDUAL É REALIZADA PELA MENDELICS ANÁLISES GENÔMICAS, CNPJ 15.519.353/0001-70, REGISTRADA NO CONSELHO REGIONAL DE MEDICINA DO ESTADO DE SÃO PAULO. O MÉDICO RESPONSÁVEL É DR. DAVID SCHLESINGER, CRM-SP 116.017.

### **1. Que informações a análise genômica pode revelar?**

Ela pode revelar informações sobre predisposição a diversas doenças, possível resposta a diferentes medicamentos e características pessoais como tipo sanguíneo e a cor dos olhos. A nossa capacidade de interpretação destas informações aumentará no futuro de forma no momento imprevisível.

A maioria das doenças, respostas aos medicamentos, comportamentos e características físicas são determinados pela combinação de informações contidas no genoma com fatores ambientais, que incluem dieta, atividade física, hábitos e exposição a agentes infecciosos. Assim, sequências genéticas específicas, conhecidas como variantes, podem aumentar ou diminuir a suscetibilidade a uma doença como diabetes ou hipertensão arterial.

Algumas destas variantes são por si só causadoras de doenças. No entanto, a maioria delas não tem até o momento relevância definida. Mesmo que você tenha uma variante que está associada a uma doença genética, não quer dizer que a condição se desenvolverá. Todos nós possuímos dezenas de variantes genéticas que aumentam o risco de doenças, mas estas não necessariamente se manifestam.

Além de informações médicas e pessoais, a análise do seu genoma pode revelar informações sobre sua ancestralidade, próxima e remota. Pode também permitir o estabelecimento de vínculos genéticos, quando comparado com outros genomas.

### **2. Que informações receberei?**

Devido à complexidade deste teste, os resultados serão enviados ao médico solicitante, que será responsável por discutir o resultado com o paciente ou seu responsável legal. A análise realizada é voltada para atender a requisição do médico solicitante. Caso este deseje, os médicos da Mendelics poderão explicar o resultado direta e pessoalmente ao paciente ou seu responsável sem custo adicional. Nenhuma outra informação, tal como predisposição a doenças, características físicas ou ancestralidade, será analisada ou reportada neste estudo. As informações contidas no laudo, combinadas com a história, exame físico e outros exames diagnósticos poderão auxiliar o médico solicitante na definição diagnóstica e conduta médica.

O paciente também poderá receber, caso solicite, uma cópia do arquivo contendo a lista de variantes (registro dos genes que diferem do genoma humano consenso) do seu genoma, conforme revelado pelo sequenciamento.

Este arquivo não conterá informações sobre a interpretação das variantes identificadas, porém ele poderá ser usado para tal fim no futuro, recorrendo-se inclusive a tecnologias e programas de computador pública e gratuitamente disponíveis.

### **3. Qual a diferença entre os testes "Genoma" e "Exoma"?**

O genoma humano contém 3 bilhões de bases (A, T, C e G). O teste "Genoma" analisa todas as 3 bilhões de bases. Aproximadamente 2% destas bases servem diretamente para codificar as proteínas do corpo humano. A maioria das variantes que causam doenças genéticas (mas nem todas) está neste subgrupo, denominado exoma. O teste "Exoma" sequencia preferencialmente estas bases, servindo como teste inicial de menor custo e análise menos complexa que o teste "Genoma".

### **4. Quais são as limitações deste exame?**

As técnicas de análise genômica são recentes e estão sujeitas a mudanças periódicas para aumentar a acurácia do exame. Além disso o significado clínico das variantes é constantemente atualizado na medida do avanço do conhecimento científico. O teste não é considerado pesquisa, mas sim a melhor e mais nova tecnologia disponível

para se analisar o genoma. O conhecimento médico sobre as variantes genéticas e sua relação com as doenças é grande, porém limitado. Todos os dias são publicadas novas descobertas sobre a relação dos genes com a saúde e a doença.

As técnicas atuais de análise genômica não cobrem 100% das sequências alvo. Entre 95 e 99% das sequências de interesse são analisáveis pelas atuais técnicas com alta acurácia.

É possível que uma análise inicialmente não identifique uma variante como sendo a causa da doença investigada. Neste caso, a Mendelics fará uma nova análise do arquivo de sequenciamento do genoma entre 12 e 24 meses após o exame inicial, sem custo adicional, caso o paciente ou seu responsável o solicite. Caso o paciente necessite de análise não relacionada à pergunta inicial, esta poderá ser solicitada por um médico e terá que ser custeada pelo paciente.

### **5. Quais são os riscos deste exame?**

Não há riscos físicos significativos, pois é necessária apenas a coleta de sangue venoso periférico, como habitualmente é realizado em um exame de sangue de rotina.

Algumas interpretações podem mudar com novos achados de pesquisa no futuro e elas não devem ser tratadas com imutáveis. Existe uma pequena possibilidade de serem encontradas variantes que indiquem um aumento de risco a doenças não relacionadas à solicitação médica. Algumas destas doenças podem não ter se manifestado ainda e outras podem nunca se manifestarem. O conhecimento sobre estes achados pode causar ansiedade ou outras formas de estresse psicológico.

Outra informação possivelmente indesejada é a rara identificação de não-paternidade. Não relatamos este achado, exceto quando diretamente pertinentes à solicitação médica. Os parentes mais próximos do paciente compartilham significativa parte do genoma e esta análise poderá revelar informações indesejadas sobre estes parentes também.

### **6. Como meu DNA será guardado e usado?**

As amostras de DNA que serão utilizadas não contém identificadores pessoais, somente um código numérico. A amostra de DNA (amostra biológica) será utilizada somente para o teste solicitado. Para realização de novos testes, é obrigatória a obtenção de novo consentimento escrito do paciente ou responsável legal. O laboratório não é um serviço de estocagem de material biológico e a amostra de DNA pode não estar disponível ou não preencher critérios de coleta e qualidade para novos estudos no futuro.

### **7. Como minha informação genética será guardada e usada?**

Os arquivos digitais não contém identificadores pessoais. Somente podem ser ligados ao paciente pelo médico que lauda o resultado do exame e pela equipe responsável por realizá-lo. Os resultados obtidos neste exame são confidenciais e somente poderão ser liberados para outros profissionais médicos ou para terceiros mediante o consentimento escrito do paciente ou do responsável legal.

Nos comprometemos a armazenar o arquivo digital do genoma (pós-análise) por no mínimo 5 (cinco) anos. Novas análises genéticas poderão ser eventualmente feitas usando este arquivo digital levando-se em conta os limites das técnicas atuais.

A sequência do genoma poderá continuar a ser estudada de forma completamente anônima (isto é, com remoção de forma irreversível de todos os identificadores pessoais) em pesquisas genéticas ou de bioinformática, para melhoria de processos e produtos, tanto pela Mendelics como por instituições colaboradoras. Não haverá possibilidade das informações geradas por estas análises serem disponibilizadas ao paciente, uma vez que os identificadores pessoais da amostra serão apagados.

Da mesma forma o paciente não poderá ser recompensado financeiramente pelo uso de sua sequência nestas pesquisas e não tem direito a produtos gerados por estas análises. Os resultados destas investigações poderão ser publicados em revistas médicas e científicas, para contribuir com o avanço do conhecimento médico e da ciência e beneficiar outras pessoas com a mesma doença.

### **8. Posso recusar o recebimento do resultado do genoma após seu sequenciamento?**

Sim, porém os custos do exame não serão estornados e todas as outras cláusulas se aplicam normalmente.

## CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO MENDELICS DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS GENÉTICAS

Ao assinar este documento em meu nome ou como responsável legal do paciente, afirmo li o documento "**Consentimento Livre e Esclarecido Mendelics**" com atenção e compreendi as informações nele contidas. Estou ciente que:

1. A realização do exame é completamente voluntária.
2. Para a obtenção do DNA para a realização deste exame, será coletado sangue por punção venosa, procedimento considerado de muito baixo risco.
3. A análise do genoma será realizada exclusivamente para atender a indicação feita pelo médico solicitante. Não serão relatadas variantes de significado incerto.
4. Há riscos associados à análise do meu genoma. A interpretação dos resultados pode mudar com o avanço médico-científico.
5. A sequência do genoma poderá vir a ser utilizada pela Mendelics, de forma anônima, para fins de pesquisa e desenvolvimento.
6. Recebi todas as informações que considero necessárias para fazer a realização deste exame.
7. Todas as informações médicas obtidas por meio deste exame serão informadas ao médico solicitante e buscarei seu auxílio para compreender as implicações destes achados.

\_\_\_\_\_  
Data

\_\_\_\_\_  
Nome do Paciente/Responsável

\_\_\_\_\_  
Assinatura do Paciente/Responsável

\_\_\_\_\_  
Nome do Médico (Mendelics)

\_\_\_\_\_  
Assinatura do Médico (Mendelics)