

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

Natera - Horizon™ Carrier Screening – Painel Horizon 106

Objetivo do teste: O teste Painel Horizon 106, da Natera, tem como finalidade determinar se você é portador de uma variante genética patogênica (causadora de doença) específica para uma das 106 doenças avaliadas por este painel (ver lista anexa). Ser portador significa que você tem um risco aumentado de ter um(a) filho(a) afetado(a) por uma doença genética específica. Para descrições mais detalhadas de cada doença, visite a página www.horizonscreen.com/diseases.

Metodologias e Resultados do teste: É necessária uma amostra de sangue para realização do teste, a qual é submetida a extração de DNA e sequenciamento genético (NGS). Um *resultado positivo* identifica um indivíduo que é portador para uma condição genética específica. Seu(Sua) parceiro(a) deve ser portador para a mesma doença para que vocês tenham um risco aumentado de ter um(a) filho(a) afetado(a), com exceção das doenças de herança ligada ao X. Se o resultado do teste for positivo, é recomendado aconselhamento genético por um médico geneticista, para avaliação das implicações do resultado do teste. Este teste também pode identificar indivíduos que, na realidade, estão afetados por uma das condições genéticas descritas acima. Neste caso, a consulta com um médico geneticista ou outro especialista deve ser considerada. Um *resultado negativo* significa que o indivíduo tem uma chance bastante reduzida de ser portador de uma variante patogênica para os genes testados por este painel, mas não exclui completamente esta possibilidade. Os cálculos de risco são baseados no fato de o indivíduo testado não ter sintomas, história familiar ou uma das doenças avaliadas por este teste. Se você tem história familiar de uma doença genética específica, você tem uma chance maior de ser um portador e o aconselhamento genético é recomendado para discutir os riscos específicos e o painel genético apropriado de acordo com a história familiar.

Doenças ligadas ao cromossomo X: Algumas das doenças incluídas nos painéis Horizon apresentam herança ligada ao cromossomo X, como a Síndrome do X-Frágil e a Distrofia muscular de Duchenne. O screening genético para portadores de doenças ligadas ao X é oferecido apenas a mulheres, uma vez que apenas indivíduos do sexo feminino apresentam um risco de terem filhos afetados por doenças ligadas ao X.

Confidencialidade das informações: A amostra biológica será utilizada apenas para o teste solicitado ou testes confirmatórios. Para a realização de novos testes, a obtenção de um novo consentimento escrito do paciente ou responsável legal é obrigatória. As únicas pessoas que terão acesso aos resultados deste teste serão aquelas envolvidas na realização e interpretação do mesmo. 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 (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 será informado para que lhe auxilie na interpretação do resultado recebido.

Limitações do teste: Eventualmente, a amostra de sangue colhida pode não gerar resultados conclusivos e uma nova amostra pode ser solicitada para repetição das reações moleculares. Exames genéticos não são ferramentas definitivas para diagnóstico. Deve-se compreender que existem raras, mas possíveis, fontes de erro. Este exame deve auxiliar o médico responsável na conduta, não servindo como única fonte de diagnóstico.

Responsabilidade financeira: Você tem o direito de rejeitar o recebimento do resultado desse exame/cancelar o exame; se a solicitação de cancelamento for realizada antes da realização do teste, o valor pago poderá ser devolvido. No entanto, se os procedimentos técnicos já tiverem sido iniciados, o exame não poderá ser cancelado e o valor pago não será devolvido.

Retenção de amostras: A Natera, parceira Dasa para os testes de screening genético Horizon, mantém um monitoramento e melhoria constante das suas plataformas diagnósticas, motivo pelo qual amostras do seu DNA poderão ser usadas como amostra-controle ou em pesquisa científica, anonimamente, isto é, sem que seja possível a identificação. Se você não deseja que o seu DNA seja utilizado para estes fins, você pode enviar uma carta à Natera, escrita à mão, em até 60 dias após receber os seus resultados. Desta forma, o restante DNA será devidamente descartado. Endereço para envio da carta:

Natera, Attention: Sample Retention

Industrial Rd, Ste 410,

San Carlos, CA 94070

Por todo o exposto, eu, Paciente, () representado por meu Responsável Legal, autorizo que a amostra dos meu material seja utilizada com o propósito de determinar a presença de variações genéticas, bem como para declaro estar de pleno acordo com a realização do exame solicitado, autorizando o envio do(s) laudo(s)/resultado(s) ao médico solicitante:

Nome do Paciente: _____

Nome Social do Paciente (se aplicável): _____

Representante Legal (se aplicável): _____

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

_____, _____ de _____ de _____.

(Local e Data)

(Assinatura)

Lista de Doenças Avaliadas

Abetalipoproteinemia (MTTP)
Acidemia isovalérica (IVD)
Acidose Tubular Renal e Deficiência Auditiva, relacionada a ATP6V1B1 (ATP6V1B1)
Acidúria Metilmalônica com homocistinúria, tipo cblC (MMACHC)
Adrenoleucodistrofia ligada ao X (ABCD1)
Alfa-talassemia (HBA1/HBA2)
Amaurose congênita de Leber tipo 2 (RPE65)
Amiotrofia Espinhal Progressiva (SMN1)
Anemia de Fanconi Grupo A (FANCA)
Anemia de Fanconi Grupo C (FANCC)
Ataxia-Telangiectasia (ATM)
Atrofia cerebelar e cerebral infantil (MED17)
Beta-Hemoglobinopatias (HBB)
Cistinose (CTNS)
Citrulinemia tipo 1 (ASS1)
Condrodisplasia Punctata Rizomélica tipo 1 (PEX7)
Coreia Acantocitose (VPS13A)
Deficiência auditiva não sindrômica relacionada ao gene GJB2 (GJB2)
Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (ACADM)
Deficiência de Carnitina Palmitoil Transferase tipo II (CPT2)
Deficiência de desidrogenase de 3-fosfoglicerato (PHGDH)
Deficiência de Fator XI (F11)
Deficiência de lipoamida desidrogenase (DLD)
Deficiência de Aldosterona (CYP11B2)
Deficiência de múltiplas sulfatases (SUMF1)
Deficiência de ornitina aminotransferase (OAT)
Deficiência de sintetase de asparagina (ASNS)
Deficiência do complexo mitocondrial 1, relacionado ao NDUFAF5 (NDUFAF5)
Deficiência do complexo mitocondrial 1, relacionado ao NDUF6 (NDUF6)
Disautonomia Familiar (IKBKAP)
Discinesia Ciliar Primária relacionada ao gene DNAH5 (DNAH5)
Discinesia Ciliar Primária relacionada ao gene DNAI1 (DNAI1)
Discinesia Ciliar Primária relacionada ao gene DNAI2 (DNAI2)
Disqueratose congênita, relacionado ao RTEL-1 (COL7A1)
Distrofia de membros -cintura tipo 2B (DYSF)
Distrofia muscular de Duchenne/Becker, ligada ao X (DMD)
Doença congênita da glicosilação, tipo 1A, relacionada ao PMM2 (PMM2)
Doença Crônica Granulomatosa relacionada ao CYBA (CYBA)
Doença de Batten relacionado ao CLN3 (CLN3)
Doença de Canavan (ASPA)
Doença de Gaucher (GBA)
Doença de Niemann-Pick tipo A/B (SMPD1)
Doença de Tay Sachs (HEXA)

Doença de Wilson (ATP7B)
Doença de Wolman (LIPA)
Doença de depósito do glicogênio tipo 1a (G6PC)
Doença de depósito do glicogênio tipo 2 (Pompe) (GAA)
Doença de depósito do glicogênio tipo 3 (AGL)
Doença de depósito do glicogênio tipo 4 (GBE1)
Doença de depósito do glicogênio tipo 5 (McArdle) (PYGM)
Doença de depósito do glicogênio tipo 7 (PFKM)
Doença do xarope do bordo tipo 1B (BCKDHB)
Doença poliglandular autoimune tipo 1 (SLC35A3)
Doença renal policística autossômica recessiva (PKHD1)
Doenças do espectro do Zellweger, relacionadas a PEX-1 (PEX-1)
Doenças do espectro do Zellweger, relacionadas a PEX-2 (PEX-2)
Doenças do espectro do Zellweger, relacionadas a PEX-6 (PEX-6)
Encefalopatia mioneurogastrointestinal (MNGIE/TYMP)
Espectro Autista, Epilepsia e Artrogripose (SLC35A3)
Febre Familiar do Mediterrâneo (MEFV)
Fenilcetonúria (PAH)
Fibrose Cística (CFTR)
Galactosemia (GALT)
Hipercolesterolemia Familiar relacionada ao LDLR (LDRL)
Hiperinsulinismo Familiar ABCC-8 (ABCC8)
Hiperoxalúria Primária tipo 3 (HOGA1)
Hipoplasia pontocerebelar relacionada ao RARS2 (RARS2)
Hipoplasia pontocerebelar tipo 1A (VRK1)
Hipoplasia pontocerebelar tipo 2D (SEPSECS)
Homocistinúria devido deficiência de MTHFR (MTHFR)
Insensibilidade congênita a dor com anidrose (CIPA) (NTRK1)
Insuficiência hepática aguda infantil, relacionada ao TRMU (TRMU)
Leucodistrofia metacromática, relacionada ao ARSA (ARSA)
Leucoencefalopatia megalencefálica com cistos subcorticais (MLC1)
Microftalmia/Anoftalmia, relacionada a VSX2 (VSX2)
Miopatia com corpos de inclusão tipo 2 (GNE)
Miopatia mitocondrial e anemia sideroblástica (MLASA1/PUS1)
Miopatia nemalínica, relacionada ao NEB (NEB)
Mucopolidose tipo IV (MCOLN1)
Mucopolissacaridose tipo I (síndrome de Hurler) (IDUA)
Osteopetrose infantil maligna relacionada ao gene TCIRG1 (TCIRG1)
Paraparesia Espástica Hereditária Tipo 49 (TECPR2)
Retinite Pigmentosa 25 (EYS)
Retinite Pigmentosa 26 (CERKL)
Retinite Pigmentosa 28 (FAM161A)
Retinite Pigmentosa 59 (DHDDS)
Síndrome Costeff (Acidúria metilglutacônica tipo 3) (OPA3)
Síndrome de Alport, relacionada ao COL4A3 (COL4A3)
Síndrome de aumento dos S-cones (NR2E3)

Síndrome de Bardet-Biedl relacionado ao BBS2 (BBS2)
Síndrome de Bloom (BLM)
Síndrome de Ehlers-Danlos Tipo VIIC (ADAMTS2)
Síndrome de Hermansky-Pudlak relacionado ao HPS3 (HPS3)
Síndrome de Joubert tipo 2/Síndrome de Meckel (TMEM216)
Síndrome de Smith Lemli Optiz (DHCR7)
Síndrome de Usher, tipo 1F (PCDH15)
Síndrome de Usher, tipo 2A (USH2A)
Síndrome de Usher, tipo 3 (CLRN1)
Síndrome de Walker Warburg, relacionada a FKTN (FKTN)
Síndrome do X frágil (FMR1)
Síndrome Miastênica Congênita associada com RAPSN (RAPSN)
Síndrome Omenn relacionada ao RAG2 (RAG2)
Surdez Autossômica Recessiva Tipo 77 (LOXDH1)
Tirosinemia tipo I (FAH)
Trombocitopenia amegacariocítica congênita (MPL)
Xantomatose Cerebrotendínea (CYP27A1)

QUESTIONÁRIO HORIZON – NATERA CARRIER SCREEN

Por favor, preencha todos os campos. Informações incompletas podem causar atraso na liberação dos resultados do exame.

DADOS DO PACIENTE:

Nome: _____

Data de Nascimento (DD/MM/AAAA): ____/____/____

Endereço: _____

Cidade: _____ País: _____

Telefone: (____) _____ E-mail: _____

Sexo: (____) Masculino (____) Feminino

Gestante: (____) Sim (____) Não

Data da coleta (DD/MM/AAAA): ____/____/____

DADOS DO MÉDICO SOLICITANTE:

Instituição / Hospital (se pertinente): _____

CRM: _____

Telefone para contato: (____) _____

Nome: _____

SOLICITAÇÃO DO TESTE HORIZON

Painel solicitado:

- Painel Horizon 106 (106 - Comprehensive Jewish)

Selecione as indicações clínicas mais adequadas ao seu caso:

- () Screening para outras doenças metabólicas;
() Screening para avaliação de status de portador para doenças genéticas, sem fins reprodutivos;
() Outro screening para anomalias genéticas e cromossômicas;
() Screening para outras doenças;
() Mulher: Teste para avaliação de status de portador para doenças genéticas para fins reprodutivos;
() Homem: Teste para avaliação de status de portador para doenças genéticas para fins reprodutivos;
() Gestação, não planejada;
() Avaliação em 1ª gestação normal, 1º trimestre;
() Avaliação em 1ª gestação normal, 2º trimestre;
() Avaliação em gestação normal (não especificada), 1º trimestre;
- () História familiar de distúrbios intelectuais;
- () História familiar de doenças do sistema musculoesquelético e tecido conjuntivo;
- () História familiar de portador de doença genética;
- () História familiar de outras condições específicas;
- () Recomendação do aconselhamento genético;

***Etnia:**

- () Norte da Europa (ex: Inglaterra, Alemanha, Irlanda);
() Sul da Europa (ex: Itália, Grécia, Mediterrâneo);
() Judeus Ashkenazi;
() Leste da Ásia (ex: China, Coreia, Japão);
() Sudeste da Ásia (ex: Filipinas, Vietnã);
() Sul da Ásia (ex: Índia, Paquistão);
() África / Afro-americana;
() Hispânico (ex: Espanha, Colômbia, Argentina);
() Oriente Médio (ex: Inglaterra, Alemanha, Irlanda);
() Outro: _____

O(a) paciente está utilizando medicações hormonais: (____) Sim (____) Não

**Quando estas etnias são analisadas, o risco residual para resultados negativos descrito no laudo reflète um risco pan-étnico residual.*

O Laboratório confirma que o(a) paciente deu consentimento informado em conformidade com a lei aplicável à seguinte política de disposição ou retenção de amostra da Natera: O(a) paciente compreende e consente que: (i) sua amostra será enviada aos Estados Unidos para realização do teste; (ii) a Natera poderá reter amostras, sem identificação (anonimamente), para uso em avanços médicos e tecnológicos, pesquisa e desenvolvimento, validação de produtos e garantia de qualidade, de forma independente ou em colaboração com parceiros terceiros, dentro ou fora dos Estados Unidos; e (iii) o(a) paciente e seus herdeiros não receberão nenhum pagamento, benefício ou direito sobre quaisquer produtos ou descobertas resultantes. Se o(a) paciente não quiser que sua amostra não identificada seja usada, pode enviar uma solicitação por escrito à Natera dentro de 60 dias após a emissão dos resultados do teste e amostra será destruída.