

## TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA TESTES GENÉTICOS PARA DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

O teste genético para diagnóstico pré-natal pode ser oferecido às mulheres durante a gravidez para determinar se o feto pode nascer com uma doença genética ou malformação congênita. A realização de testes pré-natais pode ser útil na determinação de diferentes opções para a gravidez ou no tratamento especial da gravidez e do parto visando melhorar as perspectivas para o bebê. Com o avanço da idade materna, a chance de ter um bebê com uma alteração cromossômica aumenta. Portanto, a idade da mãe é o motivo mais comum para o teste pré-natal. Outras indicações incluem: história familiar ou filho anterior com uma condição genética, pais portadores de uma condição genética específica ou rearranjo cromossômico equilibrado, alterações no exame de ultrassom e resultados alterados em testes de triagem pré-natal não invasivos. O procedimento consiste na análise de amostra de vilosidade coriônica, líquido amniótico ou cordocentese. Para o diagnóstico genético o DNA (ácido desoxirribonucleico) da amostra do feto é extraído, amplificado e analisado. Atualmente, diferentes técnicas moleculares podem ser utilizadas para os testes pré-natais, como reação em cadeia da polimerase (PCR), sequenciamento de Sanger, sequenciamento de nova geração (NGS) e hibridação genômica em *microarray* (SNP Array).

### 1. Qual o propósito/finalidade desses exames?

Identificar possíveis alterações genéticas do feto por meio da análise de amostra de vilosidade coriônica, líquido amniótico ou cordocentese.

### 2. Qual o risco do procedimento de coleta?

A coleta de líquido amniótico, vilosidade coriônica, ou sangue fetal é um procedimento invasivo realizado por um médico especialista em medicina fetal. O risco para a mãe é praticamente nulo, porém o risco de interrupção da gravidez (abortamento) é de 0,5% a 1,5%, dependendo do procedimento de coleta. Outros riscos incluem fístula amniótica (raríssimo), infecção (raríssimo) e cólica uterina. O exame é realizado preferencialmente após a 16ª semana de gestação.

### 3. Quais são as principais limitações dos testes genéticos pré-natais?

Resultados falso positivos ou falso negativos podem ocorrer por fatores que incluem, mas não estão limitados a: identificação incorreta da amostra; fatores técnicos como falha de amplificação; substâncias interferentes; contaminação da amostra com material materno; e fatores biológicos como mosaicismos confinados à placenta (alteração não presente no feto), que estima-se ocorrer em 1% a 2% das biópsias de vilo corial. O teste pré-natal por PCR foi desenvolvido para detectar apenas aneuploidias dos cromossomos 13, 18, 21, X e Y. Alterações parciais nesses cromossomos não são detectadas, assim como aneuploidias de outros cromossomos. Por outro lado, a análise de aneuploidias por NGS permite detectar esse tipo de alteração em todos os cromossomos, com limite de detecção de 10 Mb. A análise por SNP Array permite avaliar ganhos e perdas de porções cromossômicas com resolução superior ao NGS, além da dissomia uniparental e triploidia. Somente as análises de sequenciamento por NGS (gene único, painéis e exoma) são capazes de detectar variantes das sequências do DNA, como substituições de bases ou indels (pequenas deleções ou inserções). A análise de mutação específica familiar é limitada à avaliação da variante genética de interesse, e portanto, não permite detectar outros tipos de alterações gênicas ou cromossômicas. Nenhum desses testes pode detectar conjuntos inteiros extras de cromossomos (poliploidias) ou rearranjos cromossômicos estruturais, como translocações e inversões.

### 4. Um resultado negativo neste exame descarta problemas no feto?

Este teste não detecta todos os defeitos congênitos em potencial. Existe um risco empírico de 3% a 5% de defeitos congênitos em qualquer gravidez na população geral, que pode ocorrer por razões genéticas e/ou não genéticas.

### 5. Quem será comunicado do resultado de meu exame?

Os resultados do exame serão enviados para o médico que solicitou o teste. O profissional em questão será informado sobre o teste e qualquer limitação. O médico irá explicar os resultados do exame e realizar o acompanhamento necessário, que pode incluir o encaminhamento para um geneticista.

## **6. Os dados resultantes da análise da(s) minha(s) amostra(s) serão mantidos em confidencialidade?**

A amostra biológica será utilizada apenas para o teste solicitado ou testes confirmatórios. 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 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.

## **7. 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.

### **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

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.
- Me comprometo a manter minhas informações cadastrais atualizadas junto à empresa, bem como me responsabilizo pela veracidade de tais informações.
- Concordo com as condições que foram apresentadas a mim, assumindo integral responsabilidade e garantindo a ciência dos riscos envolvidos neste procedimento.
- Me foi dada a oportunidade de indicar e sanar todas as minhas dúvidas sobre o exame.
- Autorizo o envio dos laudos/resultados diretamente ao médico solicitante do exame.

Esclarecido, lido e assino o presente Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para realização de teste genético para diagnóstico pré-natal, obrigando-me a cumpri-lo em todos os seus termos.

Data: \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

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

## QUESTIONÁRIO CLÍNICO – TESTE GENÉTICO PARA DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

### TIPO DE ANÁLISE:

- PCR 5 cromossomos (13, 18, 21, X e Y)
- Análise de Aneuploidias por NGS
- SNP ARRAY 850K
- Exoma Completo (NGS)
- Painel por NGS. Qual síndrome? \_\_\_\_\_
- Sequenciamento de Gene Único. Qual gene? \_\_\_\_\_
- Mutação Específica. Qual gene e mutação? \_\_\_\_\_  
(anexar cópia do laudo genético de familiar afetado/portador)
- Outra: \_\_\_\_\_

### DADOS DA PACIENTE:

|                           |         |
|---------------------------|---------|
| Nome completo:            |         |
| Data de Nascimento:       | Idade:  |
| Nome completo do cônjuge: |         |
| CPF:                      | RG:     |
| E-mail:                   |         |
| Telefone:                 |         |
| Endereço:                 |         |
| Cidade:                   | Estado: |

### INFORMAÇÕES DA CLÍNICA:

|                     |      |
|---------------------|------|
| Clínica:            |      |
| Médico solicitante: | CRM: |
| E-mail:             |      |
| Telefone:           |      |

### INFORMAÇÕES DA GESTAÇÃO E COLETA:

|  |
|--|
| Punção do material:                      |
| ( ) Amniocentese                         |
| ( ) ViloCorial                           |
| ( ) Cordocentese                         |
| Indicação do exame:                      |
| ( ) Idade materna avançada               |
| ( ) Ultrassom alterado                   |
| ( ) Cariótipo alterado                   |
| ( ) Translucência nugal aumentada        |
| ( ) Suspeita de síndrome genética. Qual? |

|   |                              |             |
|---|------------------------------|-------------|
| <input type="checkbox"/> Investigação de mutação específica familiar                    |                              |             |
| <input type="checkbox"/> NIPT (teste pré-natal não invasivo) alterado.                  |                              |             |
| <input type="checkbox"/> Outro:   |                              |             |
| Data da coleta:   | Rh Materno:                  | Sexo Fetal: |
| DUM:  | Idade Gestacional Menstrual: |             |
| Quantidade de material colhido: _____ mL  |                              |             |
| Observação ou Intercorrências:  |                              |             |
| Alguns dos genitores possui cariótipo alterado? Quem e qual alteração? (anexar cópia)   |                              |             |
| Possui laudo alterado de triagem pré-natal não invasiva? Qual alteração? (anexar cópia) |                              |             |
| Há histórico familiar de doença genética? Qual e em quem?                               |                              |             |
| Médico responsável Dr.(a):<br>CRM:  |                              |             |