

Termo de Consentimento Informado – Teste Microarray (SNP Array)

O que é exame Microarray (SNP Array)?

Microarray (SNP Array) é uma técnica que permite verificar se há perdas ou ganhos de segmentos cromossômicos submicroscópicos no genoma de um indivíduo. O cariótipo por bandeamento G é uma técnica citogenética que oferece informação semelhante, mas com limite de resolução bem menor – só detectam alterações maiores do que 4 -10 milhões de pares de base (4 – 10 Mb). O exame de *Microarray (SNP Array)* detecta alterações cromossômicas de 10 a 100 vezes menores do que é visível ao microscópio óptico, dependendo da plataforma utilizada.

Utilizamos microarrays produzidos pela empresa *Affymetrix*, CytoScan®750K Cytogenetics Solution que contém 750.000 oligonucleotídeos, sendo composta por 200.000 SNP e 550.000 marcadores não polimórficos, distribuídos ao longo da sequência do genoma humano.

Esta plataforma permite também identificar longos segmentos cromossômicos em homozigose, indicativos de unidissomia parental.

Como se trata de um exame relativamente novo, às vezes identificamos variantes cromossômicas cujo significado clínico não esteja bem estabelecido.

Limitações

O limite de resolução dos *arrays* que utilizamos aproxima-se de 100 Kb; alterações cromossômicas menores não podem ser detectadas. O exame de *Microarray (SNP Array)* não é capaz de detectar alterações cromossômicas equilibradas, como translocações recíprocas, inversões ou inserções; também não identifica alterações do DNA mitocondrial e mutações de ponto. Alterações cromossômicas em mosaico com frequência inferior a 30% não podem ser identificadas.

TERMO DE CONSENTIMENTO

Eu, _____,

Portador do RG: _____, abaixo assinado (a) concordo de livre e espontânea vontade, em fornecer amostra de líquido amniótico/vilocorial para a realização do teste de Microarray.

Declaro que obtive todas as informações necessárias, bem como todos os eventuais esclarecimentos quanto às dúvidas por mim apresentadas.

Entendo que:

- 1) O objetivo deste exame é verificar a presença de perdas ou ganhos de material genômico na amostra submetida.
- 2) O exame é necessário para que uma possível causa da doença genética em questão seja identificada, mas **não** há nenhuma certeza de que a causa será encontrada.
- 3) Esse exame **não** oferece tratamento terapêutico.
- 4) Este exame **não** identifica alterações cromossômicas equilibradas, mutações de ponto (gênicas) ou alterações no DNA mitocondrial.
- 5) Devido aos relativamente poucos resultados documentados, na leitura até o presente o resultado pode não ser informativo em alguns casos.
- 6) Opcional:
 - Autorizo o uso da minha amostra biológica de forma anônima em publicações científicas e validações realizadas pelo laboratório. É importante ressaltar que a amostra é utilizada em caráter sigiloso, não sendo, em nenhum momento, revelada a identidade do paciente.
 - Não autorizo a divulgação dos resultados em publicações científicas nem a utilização do material biológico.

Nenhuma informação pessoal é compartilhada, abrangendo dados para contato, informações e dados do paciente, em concordância com Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD), Lei nº 13.709/2018.

Assinatura do responsável

Data: _____ / _____ / _____

Identificação

Ficha Clínica – Microarray (SNP Array)

Data ____/____/____

Nome da mãe: _____

Data nascimento: ____/____/____ Profissão: _____

Telefone: () _____

E-mail: _____

Endereço: _____

Cidade: _____ Estado: _____ CEP: _____

Nome do pai: _____

Data nascimento: ____/____/____ Profissão: _____

Nome do médico: _____

Telefone e/ou endereço: _____

E-mail: _____

Existe algum grau de parentesco entre os pais do paciente: [] sim [] não

Motivo de encaminhamento de exame / Detalhes clínicos do paciente:



(Descreva os sinais clínicos relevantes para um possível diagnóstico)

Histórico familiar:

Há casos de abortos ou malformações na família? Em que grau de parentesco?
