

FORMULÁRIO DE SOLICITAÇÃO DE TESTE DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR E TERMO DE CONSENTIMENTO
As seções sinalizadas com (*) são de preenchimento obrigatório para a realização do estudo genético.
FAVOR ANEXAR TODOS OS OUTROS POSSÍVEIS DOCUMENTOS DE INTERESSE CLÍNICO (Ex.: pedido médico, relatório médico detalhado, resultados de exames prévios etc.)
*Teste solicitado:
Por favor, selecione uma ou mais opções abaixo – (A), (B), (C), (D) e (E) – e complete as informações da opção (e/ou opções escolhidas)
☐ A) Estudo de 1 GENE ou estudo de VARIANTE/ MUTAÇÃO ESPECÍFICA por sequenciamento (NGS):
Nome do gene (se possível, informar também o respectivo número OMIM#)
☐ B) Estudo Citogenético: MICROARRAY (SNP ARRAY – 750K)
☐ C) Painel Genético (A PARTIR DE 2 GENES – GENES CUSTOMIZADOS):
Nome do painel e ou/ genes de interesse:
Doença/Fenótipo/Condição:
☐ D) Sequenciamento do EXOMA (Com Análise de DNA Mitocondrial e CNV)
Por favor, assinale abaixo o tipo de análise a ser realizada:
☐ Análise de PACIENTE ÚNICO
☐ Análise de CASAL (indicado para casais em que o material do filho afetado não está disponível para análise- ex.: casos de perda fetal ou natimortalidade sem coleta/ preservação de amostra.
☐ Análise de TRIO (inclui pai, mãe e filho – sendo este último o paciente principal).
☐ E) REANALISE dos dados.
*DADOS DO PACIENTE PRINCIPAL
Nome completo: _____
CPF: _____ Data de Nascimento: (DD/MM/AAAA) ____/____/____
Sexo: () Masculino () Feminino Já realizou teste anterior no Laboratório Codon Biotecnologia? () Sim () Não
Mãe (nome completo): _____ CPF _____
E-mail (Paciente e ou responsável) _____
Transfusão de sangue recente (inferior a 60 dias)? () Sim () Não
Nota: Para extração de DNA com armazenamento é necessário aguardar 6 meses para a coleta caso tenha realizada transfusão sanguínea.
Transplante de medula óssea? () Sim () Não Quimera? () Sim () Não () Não sei
É afetado pela doença (ou seja, apresenta ou já apresentou, em qualquer momento da vida, sinais ou sintomas da doença que é foco deste teste)? () Sim () Não
Consanguinidade parental (ou seja, há algum tipo de parentesco biológico entre os pais)? () Sim () Não
Indicação clínica (motivo para a realização do exame) e histórico familiar (se houver):

Grupo étnico () árabe () caucasiano () sul asiático () oriental () asquenaze () hispânico () romani () Afro-_____ () indígena () afro-brasileiro () outro (indicar):_____	
Obs.: é possível assinalar mais de uma opção (se pertencer a mais de um grupo étnico).	
Endereço:	
Complemento:	CEP:
*Dados da amostra (dados referentes à amostra do paciente principal):	
Nome e registro profissional (se houver) do responsável pela coleta: _____	
Data da coleta da amostra: (DD/MM/AAAA) __/__/____	
Tipo de amostra: () sangue () saliva () swab () DNA extraído () Material de aborto/ produto de concepção - Informar origem/ tipo de tecido: _____ () Vilosidades coriônicas () Líquido amniótico – Informar idade gestacional: _____	

***Dados do paciente adicional 1 (P1)**

Nome completo: _____

CPF: _____ Data de Nascimento: (DD/MM/AAAA) __/__/__

Sexo: () Masculino () Feminino

Já realizou teste anterior no Laboratório Codon Biotecnologia? () Sim () Não

Grupo étnico: _____ Afetado pela doença? () Sim () Não

Consanguinidade parental? () Sim () Não, qual? _____

Parentesco com o paciente principal: _____

Histórico familiar: _____

Tipo de amostra: _____ Data da coleta da amostra: (DD/MM/AAAA) __/__/__

***Dados do paciente adicional 2 (P2)**

Nome completo: _____

CPF: _____ Data de Nascimento: (DD/MM/AAAA) __/__/__

Sexo: () Masculino () Feminino

Já realizou teste anterior no Laboratório Codon Biotecnologia? () Sim () Não

Grupo étnico: _____ Afetado pela doença? () Sim () Não

Consanguinidade parental? () Sim () Não, qual? _____

Parentesco com o paciente principal: _____

Histórico familiar: _____

Tipo de amostra: _____ Data da coleta da amostra: (DD/MM/AAAA) __/__/__

Obs.: No caso da existência de mais de dois pacientes adicionais, utilizar outro formulário.

*Médico solicitante:	
Nome: _____	CRM: _____
Clínica/Hospital/Centro: _____	
*Autorização do médico solicitante (em substituição ao preenchimento dos campos abaixo, um pedido médico carimbado e assinado para ser anexado a essa documentação:	
Certifico que as informações do paciente e do médico neste formulário estão corretas, de acordo com meu conhecimento, e que solicitei o teste acima com base em critério profissional de indicação clínica. Expliquei minhas limitações e riscos deste teste e respondi a todas as perguntas. Entendo que o laboratório pode precisar de informações adicionais e concordo em fornecer essas informações, se necessário. Ao assinar este requerimento autorizo o teste genético para este paciente.	
Assinatura e carimbo do médico solicitante: _____	Data: ____/____/____
E-mail(s) para envio de resultado ao médico solicitante: _____	

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, _____, responsável legal, Portador do CPF: _____, abaixo assinado (a) concordo de livre e espontânea vontade, em fornecer amostra de sangue e/ou outros (materiais de perda fetal e/ou líquido amniótico) de meu (minha) filho (a) 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: _____ / _____ / _____

