

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: _____

Clinica/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.

INFORMAÇÕES SOBRE O EXAME – EXOMA

Informações básicas

O EXOMA é um exame complexo, desenvolvido para identificar alterações do DNA que podem estar relacionadas ou serem causas de problemas médicos. O nome do EXOMA se refere à porção do genoma humano que contém as sequências de DNA responsáveis pela produção de proteínas, denominadas exons. A produção adequada de proteínas pelo corpo humano é essencial para seu bom funcionamento e saúde.

O EXOMA analisa milhares de genes responsáveis pela produção de proteínas ao mesmo tempo, sendo um método altamente eficiente para a descoberta de causas genéticas de doenças ou anormalidades.

Limitações do exame

A grande maioria das doenças e respostas a medicamentos são determinadas pela combinação de informações contidas no genoma com fatores ambientais, que incluem dieta, atividade física, hábitos e exposição a agentes infecciosos.

Desta forma, mesmo que seja constatada uma variante genética associada a uma doença, isso não quer dizer que a condição se desenvolverá. Qualquer ser humano possui dezenas de variantes genéticas que aumentam o risco de doenças, mas estas não necessariamente se manifestam. Ainda que o teste identifique alguma alteração genética que possa ser causadora de doenças, esta informação não necessariamente irá ajudar no diagnóstico ou acarretará em mudança no tratamento médico da doença.

De igual modo, é importante ressaltar que o exame somente aponta as variantes encontradas nas regiões codificantes, sendo que a interpretação dos resultados obtidos pode mudar com base no avanço do conhecimento científico sobre as mutações, condições ambientais que propiciam o desenvolvimento das doenças, etc.

Da utilização dos dados obtidos com o teste

Mediante sua prévia anuência, a ser assinada ao final do documento, os resultados obtidos com os exames serão integrados à base de dados da CODON, para sua utilização futura, sendo certo que tais informações serão completamente anônimas.

Para tanto, a sequência do genoma terá a remoção, de forma irreversível, de todos os identificadores pessoais, os quais serão substituídos por um padrão alfa numérico aleatório.

Os dados serão primordialmente utilizados para contribuir com avanço do conhecimento médico e da ciência, em pesquisas genéticas ou de bioinformática, para melhoria de processos e produtos, inclusive com eventuais publicações em revistas médicas e científicas, o que poderá beneficiar outras pessoas que possam possuir doenças de cunho genético.

Referidos dados serão cedidos a título gratuito, não cabendo qualquer remuneração por qualquer das partes pelo uso dos mesmos.

Declaração

Declaro para os devidos fins de direito que li e compreendi os termos acima e características do exame, bem como tenho plena ciência de que a análise dos resultados obtidos dependerá necessariamente de avaliação médica, ante a complexidade do teste.

De igual modo declaro, quanto à utilização dos meus dados, que estes:

(☐) **SIM**, poderão ser integrados, de forma anônima, ao banco de dados da CODON, que poderá utilizá-los para pesquisas, melhoria de processos ou para qualquer outro uso a ser determinado pela CODON, desde que tais informações permaneçam sem identificação.

(☐) **NÃO** poderão ser utilizados.

Verifique abaixo as opções relacionadas ao recebimento ou não de informações genéticas, não relacionadas à indicação do exame, mas com implicações clínicas para a saúde do paciente ou de membros de sua família.

Condições com condutas clínicas disponíveis

(☐) **SIM**: por favor, reporte informações sobre variantes patogênicas nos genes presentes na declaração de normas e diretrizes do ACMG (American College of Medical Genetics) (definido como tendo um significado médico claro e imediato à sua saúde de membros da família).

(☐) **NÃO**: por favor, NÃO reporte informações sobre variantes patogênicas em genes que estão nos genes presentes na declaração de normas e diretrizes do ACMG. Variantes patogênicas nos genes presentes na declaração de normas e diretrizes do ACMG não serão incluídas no laudo compacto ou expandido.

Obs: Caso nenhuma opção tenha sido assinalada, as variantes patogênicas – ACMG, não serão reportadas.

Uma segunda metodologia (sequenciamento Sanger) será utilizada para confirmar algumas alterações encontradas na amostra do paciente, de acordo com os critérios do laboratório de referência. Importante ressaltar que a interpretação dos resultados de alterações genéticas é baseada no conhecimento médico atualizado, que pode mudar com o avanço da medicina.

Requisição de amostras parentais

Amostras dos pais biológicos são solicitadas para facilitar a interpretação dos resultados do EXOMA. Qualquer estudo que seja realizado nas amostras parentais não terá custo adicional.

Potencial de riscos e desconfortos

- (1) Nenhum teste clínico é perfeito e o EXOMA não é uma exceção. É possível que você tenha uma mutação em um gene testado no EXOMA, mas que esta mutação não seja identificada.
- (2) O EXOMA não analisa 100% dos genes presentes no genoma humano. Por razões técnicas, alguns genes não podem ser incluídos.
- (3) É possível que informações relacionadas aos laços parentais sejam reveladas pelo exame, como por exemplo, o pai biológico do paciente pode ser diferente do reportado na família.
- (4) Se você assinar o termo de consentimento e depois decidir não realizar o teste, você pode ligar para seu médico e desistir ou solicitar que os resultados não sejam reportados. No entanto, se a amostra do paciente já tiver sido coletada, você terá que arcar com os custos da realização do exame.
- (5) Os resultados gerados pelo EXOMA poderão ser publicados na leitura especializada. Nesse caso a identidade de pacientes e familiares permanecerá anônima.
- (6) Muitos genes e condições são analisados no teste de EXOMA, havendo um risco de que você encontre informações que não são diretamente relacionadas à preocupação clínica que levou à realização do teste. Por exemplo, é possível que você receba informação sobre doenças que podem aparecer no futuro ou doenças sem tratamento médico disponível. Caso você não queira receber informações não relacionadas ao problema médico atual, por favor, informe seu médico (opções para assinalar acima, vide **Condições com condutas clínicas disponíveis**).

Dada a complexidade do teste de EXOMA, é recomendado que você procure um médico geneticista para aconselhamento.

Eu, _____, autorizo o LABORATÓRIO CODON BIOTECNOLOGIA realizar na minha amostra, ou na amostra do meu filho (a), o teste de sequenciamento completo de exoma (EXOMA) recomendado pelo meu médico.

Consentimento dos pais (somente em caso das amostras terem sido coletadas para análise). Eu, (PAI) _____, autorizo o

LABORATÓRIO CODON BIOTECNOLOGIA realizar testes genéticos na minha amostra com objetivo de ajudar na interpretação dos resultados gerados por EXOMA na amostra de sangue do meu filho (a) ou parente, como foi recomendado por seu médico. Compreendo que os resultados da minha amostra não serão reportados em um laudo médico separado.

Eu, (MÃE) _____, autorizo o LABORATÓRIO CODON BIOTECNOLOGIA realizar testes genéticos na minha amostra com objetivo de ajudar na interpretação dos resultados gerados por EXOMA na amostra de sangue do meu filho (a) ou parente, como foi recomendado por seu médico. Compreendo que os resultados da minha amostra não serão reportados em um laudo médico separado.

Assinatura Paciente ou Responsável - Data

Assinatura do pai – Data (somente em caso das amostras terem sido coletadas para análise)

Assinatura da mãe – Data (somente em caso das amostras terem sido coletadas para análise)

Endereço e contatos do Médico Solicitante _____

