

## Termo de Consentimento Informado

Via Laboratório DLE

### PREENCHIMENTO OBRIGATÓRIO

**O exame só será realizado mediante recebimento deste termo preenchido e assinado.**

Paciente: \_\_\_\_\_ Data de Nascimento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_. Sexo: \_\_\_\_\_.

Eu, \_\_\_\_\_,

CPF \_\_\_\_\_, livremente solicito e autorizo o DLE – Medicina Laboratorial que realize a análise da amostra de DNA isolado a partir de minhas células, ou de células de pessoa sob minha guarda legal (indicada no campo “paciente”), obtidas de \_\_\_\_\_, em coleta realizada no dia \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_, para verificar a probabilidade de que haja variação genética relacionada a doença ou grupo de doenças investigadas, conforme indicação clínica do médico assistente identificado abaixo.

### INFORMAÇÕES SOBRE ANÁLISE CROMOSSÔMICA POR MICROARRAY

A Análise Cromossômica por Microarray (CMA) é um teste genético complexo, avançado e eficiente, desenvolvido para identificar alterações no número de cópias de regiões do DNA e dissomia uniparental, que podem estar relacionadas ou serem causadoras de condições genéticas. As tecnologias de CMA se baseiam na detecção de sinal emitido pela amostra do paciente, em comparação a controles clinicamente saudáveis por meio de sondas que reconhecem trechos de DNA, bem como polimorfismos frequentes na população, permitindo a detecção de perdas ou ganhos em número de cópias no paciente sob análise, assim como a detecção de cromossomos de mesma origem parental (dissomia uniparental).

Este exame é capaz de analisar de forma simultânea todo o genoma humano, sendo mais eficiente conforme a resolução de sondas utilizadas no teste. A resolução das sondas é definida através da região mínima de confiança, diferente para cada metodologia aplicada.

Cada uma das alterações encontradas será cuidadosamente examinada pela equipe técnica do DLE - Medicina Laboratorial, formada por médicos geneticistas, geneticistas moleculares e patologistas clínicos, de forma a determinar se alguma das alterações presentes no indivíduo pode explicar a condição clínica. A busca de informações sobre as alterações genéticas é realizada com o auxílio de softwares especializados, juntamente com bancos de dados e literatura médica especializada.

### LIMITAÇÕES E RISCOS DO TESTE

- (1) Este teste não é capaz de detectar substituição de nucleotídeos e translocações balanceadas, nas quais não há alterações do número de cópias do DNA, e sim, mudança de localização entre diferentes regiões.
- (2) Alterações no número de cópias em mosaïcismo podem não ser identificadas se presentes em menos de 30% das células.
- (3) A extensão e especificidade das alterações que podem ser detectadas pela CMA, dependerá diretamente da resolução utilizada para o exame, que poderá ser determinada conforme solicitação explícita do médico solicitante, sendo utilizado um padrão determinado pelo laboratório se nenhuma indicação for feita. O seu médico pode decidir a necessidade de outros testes de DNA, além deste, para a complementação dos resultados.
- (4) Vale ressaltar que o tamanho da alteração pode variar caso o exame seja realizado em resoluções ou equipamento diferentes do utilizado pelo DLE – Medicina Laboratorial.
- (5) A interpretação da CMA será baseada em informações disponíveis na literatura científica até momento da liberação do laudo final. Não sendo de responsabilidade do laboratório a atualização dos dados de literatura para re-interpretação do laudo.
- (6) É possível, a pedido do médico assistente, a re-interpretação do resultado da CMA, podendo implicar em custos adicionais. No entanto, poderá não ser possível re-interpretar os seus dados em uma data futura e neste caso será necessário um novo teste completo em uma nova amostra.
- (7) Os métodos utilizados nestes exames não têm como objetivo a investigação de filiação nem de outras condições clínicas além daquelas especificadas na solicitação.
- (8) Mesmo que uma variante seja identificada é possível que isto não permita a predição de prognóstico ou gravidade da doença. A CMA, e a identificação de regiões alteradas, não garantem a certeza da manifestação de uma condição patológica.
- (9) Algumas das alterações gênicas e variações raras no DNA dos indivíduos podem não ser detectadas. Outras alterações detectadas poderão ser de significado funcional e clínico desconhecidos. Nestes casos o médico assistente é o profissional qualificado para orientar a conduta a ser seguida.
- (10) A tecnologia e os testes realizados nos exames genéticos pelo DLE – Medicina Laboratorial são aqueles considerados os mais avançados no momento. É possível que a metodologia do exame seja modificada no futuro, não havendo obrigação do DLE em refazer o exame em indivíduos já testados sem que isto implique em um novo exame.

## RESULTADO DA ANÁLISE CROMOSSÔMICA POR MICROARRAY

O resultado da CMA contém informações sobre variações genéticas relacionadas ao quadro clínico do paciente. O conhecimento destas alterações pode ser útil ao médico e ao paciente para o gerenciamento, aconselhamento, prevenção ou terapias específicas. Todas as informações disponíveis no laudo são obtidas a partir da literatura médica atual com o auxílio de bancos de dados especializados.

## CONFIDENCIALIDADE DO LABORATÓRIO DLE

Após o teste, a amostra restante do DNA extraído, se houver, não estará disponível para retirada, ou encaminhamento a outra instituição.

Os resultados do teste serão transcritos em forma de laudo e estarão disponíveis em sistema eletrônico protegidos por senha pessoal. Os resultados do teste não serão, em qualquer hipótese, informados verbalmente. O seu laudo é confidencial e não poderá ser divulgado para qualquer instituição ou indivíduo sem uma autorização adicional específica e por escrito.

## CONSENTIMENTO

Eu confirmo que os riscos, benefícios e limitações do CMA foram explicados para mim de forma ampla, clara e satisfatória. Eu declaro que compreendi todos os termos utilizados e informações fornecidas neste formulário de consentimento. A minha assinatura neste documento constitui permissão para a realização do teste genético em amostra de DNA colhida de mim ou de pessoa sob minha guarda legal, indicada acima.

A análise da amostra contendo material genético somente terá início mediante autorização por escrito neste termo.

Atesto a veracidade das informações acima descritas.

Local: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_.

\_\_\_\_\_  
Assinatura do Paciente ou Responsável Legal

CPF: \_\_\_\_\_

O DLE – Medicina Laboratorial fica autorizado a utilizar os dados obtidos no exame para publicações científicas na literatura médica especializada desde que estas publicações não incluam nenhuma informação que identifique o paciente. Caso não seja de interesse do paciente fornecer esses dados assinale aqui: ( )

## DADOS DO MÉDICO ASSISTENTE

Dados do médico autorizado por mim para receber os resultados e/ou laudo do teste genético.

Nome (completo) \_\_\_\_\_

Especialidade: \_\_\_\_\_ CRM \_\_\_\_\_

Tel.(\_\_\_\_) \_\_\_\_\_ e-mail \_\_\_\_\_

Endereço \_\_\_\_\_ CEP \_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_

Etiqueta de Identificação

## Termo de Consentimento Informado

Via Cliente

### PREENCHIMENTO OBRIGATÓRIO

**O exame só será realizado mediante recebimento deste termo preenchido e assinado.**

Paciente: \_\_\_\_\_ Data de Nascimento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_. Sexo: \_\_\_\_\_.

Eu, \_\_\_\_\_,

CPF \_\_\_\_\_, livremente solicito e autorizo o DLE – Medicina Laboratorial que realize a análise da amostra de DNA isolado a partir de minhas células, ou de células de pessoa sob minha guarda legal (indicada no campo “paciente”), obtidas de \_\_\_\_\_, em coleta realizada no dia \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_, para verificar a probabilidade de que haja variação genética relacionada a doença ou grupo de doenças investigadas, conforme indicação clínica do médico assistente identificado abaixo.

### INFORMAÇÕES SOBRE ANÁLISE CROMOSSÔMICA POR MICROARRAY

A Análise Cromossômica por Microarray (CMA) é um teste genético complexo, avançado e eficiente, desenvolvido para identificar alterações no número de cópias de regiões do DNA e dissomia uniparental, que podem estar relacionadas ou serem causadoras de condições genéticas. As tecnologias de CMA se baseiam na detecção de sinal emitido pela amostra do paciente, em comparação a controles clinicamente saudáveis por meio de sondas que reconhecem trechos de DNA, bem como polimorfismos frequentes na população, permitindo a detecção de perdas ou ganhos em número de cópias no paciente sob análise, assim como a detecção de cromossomos de mesma origem parental (dissomia uniparental).

Este exame é capaz de analisar de forma simultânea todo o genoma humano, sendo mais eficiente conforme a resolução de sondas utilizadas no teste. A resolução das sondas é definida através da região mínima de confiança, diferente para cada metodologia aplicada.

Cada uma das alterações encontradas será cuidadosamente examinada pela equipe técnica do DLE - Medicina Laboratorial, formada por médicos geneticistas, geneticistas moleculares e patologistas clínicos, de forma a determinar se alguma das alterações presentes no indivíduo pode explicar a condição clínica. A busca de informações sobre as alterações genéticas é realizada com o auxílio de softwares especializados, juntamente com bancos de dados e literatura médica especializada.

### LIMITAÇÕES E RISCOS DO TESTE

- (1) Este teste não é capaz de detectar substituição de nucleotídeos e translocações balanceadas, nas quais não há alterações do número de cópias do DNA, e sim, mudança de localização entre diferentes regiões.
- (2) Alterações no número de cópias em mosaïcismo podem não ser identificadas se presentes em menos de 30% das células.
- (3) A extensão e especificidade das alterações que podem ser detectadas pela CMA, dependerá diretamente da resolução utilizada para o exame, que poderá ser determinada conforme solicitação explícita do médico solicitante, sendo utilizado um padrão determinado pelo laboratório se nenhuma indicação for feita. O seu médico pode decidir a necessidade de outros testes de DNA, além deste, para a complementação dos resultados.
- (4) Vale ressaltar que o tamanho da alteração pode variar caso o exame seja realizado em resoluções ou equipamento diferentes do utilizado pelo DLE – Medicina Laboratorial.
- (5) A interpretação da CMA será baseada em informações disponíveis na literatura científica até momento da liberação do laudo final. Não sendo de responsabilidade do laboratório a atualização dos dados de literatura para re-interpretação do laudo.
- (6) É possível, a pedido do médico assistente, a re-interpretação do resultado da CMA, podendo implicar em custos adicionais. No entanto, poderá não ser possível re-interpretar os seus dados em uma data futura e neste caso será necessário um novo teste completo em uma nova amostra.
- (7) Os métodos utilizados nestes exames não têm como objetivo a investigação de filiação nem de outras condições clínicas além daquelas especificadas na solicitação.
- (8) Mesmo que uma variante seja identificada é possível que isto não permita a predição de prognóstico ou gravidade da doença. A CMA, e a identificação de regiões alteradas, não garantem a certeza da manifestação de uma condição patológica.
- (9) Algumas das alterações gênicas e variações raras no DNA dos indivíduos podem não ser detectadas. Outras alterações detectadas poderão ser de significado funcional e clínico desconhecidos. Nestes casos o médico assistente é o profissional qualificado para orientar a conduta a ser seguida.
- (10) A tecnologia e os testes realizados nos exames genéticos pelo DLE – Medicina Laboratorial são aqueles considerados os mais avançados no momento. É possível que a metodologia do exame seja modificada no futuro, não havendo obrigação do DLE em refazer o exame em indivíduos já testados sem que isto implique em um novo exame.

## RESULTADO DA ANÁLISE CROMOSSÔMICA POR MICROARRAY

O resultado da CMA contém informações sobre variações genéticas relacionadas ao quadro clínico do paciente. O conhecimento destas alterações pode ser útil ao médico e ao paciente para o gerenciamento, aconselhamento, prevenção ou terapias específicas. Todas as informações disponíveis no laudo são obtidas a partir da literatura médica atual com o auxílio de bancos de dados especializados.

## CONFIDENCIALIDADE DO LABORATÓRIO DLE

Após o teste, a amostra restante do DNA extraído, se houver, não estará disponível para retirada, ou encaminhamento a outra instituição.

Os resultados do teste serão transcritos em forma de laudo e estarão disponíveis em sistema eletrônico protegidos por senha pessoal. Os resultados do teste não serão, em qualquer hipótese, informados verbalmente. O seu laudo é confidencial e não poderá ser divulgado para qualquer instituição ou indivíduo sem uma autorização adicional específica e por escrito.

## CONSENTIMENTO

Eu confirmo que os riscos, benefícios e limitações do CMA foram explicados para mim de forma ampla, clara e satisfatória. Eu declaro que compreendi todos os termos utilizados e informações fornecidas neste formulário de consentimento. A minha assinatura neste documento constitui permissão para a realização do teste genético em amostra de DNA colhida de mim ou de pessoa sob minha guarda legal, indicada acima.

A análise da amostra contendo material genético somente terá início mediante autorização por escrito neste termo.

Atesto a veracidade das informações acima descritas.

Local: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_.

\_\_\_\_\_  
Assinatura do Paciente ou Responsável Legal

CPF: \_\_\_\_\_

O DLE – Medicina Laboratorial fica autorizado a utilizar os dados obtidos no exame para publicações científicas na literatura médica especializada desde que estas publicações não incluam nenhuma informação que identifique o paciente. Caso não seja de interesse do paciente fornecer esses dados assinale aqui: ( )

## DADOS DO MÉDICO ASSISTENTE

Dados do médico autorizado por mim para receber os resultados e/ou laudo do teste genético.

Nome (completo) \_\_\_\_\_

Especialidade: \_\_\_\_\_ CRM \_\_\_\_\_

Tel.(\_\_\_\_) \_\_\_\_\_ e-mail \_\_\_\_\_

Endereço \_\_\_\_\_ CEP \_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_

Etiqueta de Identificação