

## 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 SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA

O Sequenciamento Completo de Exoma (SCE) é um teste genético complexo, avançado e eficiente, desenvolvido para identificar as bases moleculares que podem estar relacionadas às desordens genéticas apresentadas pelo indivíduo.

O exoma refere-se à porção do DNA responsável por codificar proteínas necessárias ao funcionamento do corpo humano. Estas regiões são chamadas de exons e a maioria das doenças genéticas de padrão de herança específico são causadas por variantes localizadas nestas regiões.

Em contraste com técnicas usuais de sequenciamento de DNA, em que apenas um gene ou fragmentos são sequenciados, o SCE realiza uma varredura no DNA do indivíduo, sequenciando de forma simultânea os exons de aproximadamente 22.000 genes através da tecnologia de Sequenciamento de Nova Geração (NGS, do inglês Next Generation Sequencing).

Após a obtenção da sequência de DNA do paciente, esta é comparada à sequência referência do DNA humano (conjunto de sequenciamentos de indivíduos controle), em busca de diferenças que possam explicar o quadro clínico apresentado.

Cada uma dessas alterações 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 variantes 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 a literatura médica especializada.

### LIMITAÇÕES E RISCOS DO TESTE

- (1) Somente serão relatadas variantes em genes relacionados ao quadro clínico do paciente, descritos pelo médico assistente no momento do pedido do exame, e genes de ação clínica se consentido pelo paciente ou responsável. A classificação das variantes obedecerá às diretrizes do Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (do inglês ACMG), somente serão reportadas as variantes patogênicas, provavelmente patogênicas e de significado incerto (do inglês, VUS), segundo esta classificação.
- (2) O SCE permite a correta identificação de variantes em mais de 95% das regiões sequenciadas. Porém, devido a limitações técnicas, não é possível excluir a presença de variantes patogênicas em regiões codificantes não identificadas pelo exame. Os valores de cobertura do SCE, obtidos em cada sequenciamento específico, são informados ao final do laudo. Variantes em regiões não codificantes, fora dos alvos de cobertura, não são identificadas por esta metodologia. O seu médico pode decidir a necessidade de outros testes de DNA, além deste, para a complementação dos resultados.
- (3) O SCE é um teste desenvolvido para detectar variantes de substituição de nucleotídeo ou pequenas inserções e deleções, até o momento não há softwares específicos que consigam detectar microdeleções e microduplicações com dados de sensibilidade e especificidade semelhantes aos obtidos por outras metodologias de detecção de alteração de número de cópias.
- (4) A interpretação do sequenciamento será baseada em informações disponíveis na literatura científica até o momento da liberação do laudo final. Não sendo de responsabilidade do laboratório a atualização dos dados de literatura para re-interpretação do laudo.
- (5) É possível, a pedido do médico assistente, a re-interpretação do resultado do sequenciamento. No prazo de até um ano após a liberação do laudo, em relação à mesma hipótese diagnóstica não haverá custos adicionais para a re-interpretação. No entanto, nas situações que levarem a uma reanálise completa dos dados, custos adicionais poderão ser acrescentados.
- (6) Mesmo que uma variante seja identificada é possível que isto não permita a predição de prognóstico ou gravidade da doença. O SCE, e a identificação de variantes, não garantem a certeza da manifestação de uma condição patológica.

- (7) Os métodos utilizados neste exame não têm como objetivo a investigação de paternidade nem de outras condições clínicas além daquelas especificadas na solicitação.
- (8) 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.
- (9) Os dados brutos gerados pelo sequenciamento e chamada de variantes podem ser obtidos a qualquer momento após a liberação do laudo.

#### RESULTADO DO SEQUENCIAMENTO COMPLETO DE EXOMA

O resultado do SCE contém informações sobre variantes genéticas identificadas em genes que estão relacionados ao quadro clínico do paciente. O conhecimento destas variantes pode ser útil ao médico e seu paciente para o gerenciamento, aconselhamento, prevenção ou terapias específicas. Todas as informações disponíveis no laudo serão obtidas a partir da literatura médica atual com o auxílio de banco de dados especializados.

Devido à ampla análise realizada, é possível que outras alterações venham a ser detectadas, sem que tenham ligação com o quadro clínico apresentado pelo paciente no momento, sendo assim, não serão relatadas.

Segundo publicação do Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (ACMG), em 2014, todo exame de SCE deve ser acompanhado da análise de variantes patogênicas em 56 genes pré-determinados, que apresentam uma possível ação clínica, mesmo em indivíduos assintomáticos. Esta lista inclui genes relacionados a alterações cardio-vasculares, predisposição a cânceres, hipercolesterolemia familiar e hipertermia maligna. O DLE – Medicina Laboratorial realiza esta análise para todos os SCE, exceto naqueles em que haja o desejo expresso do paciente, ou responsável em não receber essas informações.

Se NÃO DESEJA receber em seu exame as informações do ACMG assine aqui: \_\_\_\_\_

#### 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 SCE 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: \_\_\_\_\_

Etiqueta de Identificação

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 \_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_

## 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 SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA

O Sequenciamento Completo de Exoma (SCE) é um teste genético complexo, avançado e eficiente, desenvolvido para identificar as bases moleculares que podem estar relacionadas às desordens genéticas apresentadas pelo indivíduo.

O exoma refere-se à porção do DNA responsável por codificar proteínas necessárias ao funcionamento do corpo humano. Estas regiões são chamadas de exons e a maioria das doenças genéticas de padrão de herança específico são causadas por variantes localizadas nestas regiões.

Em contraste com técnicas usuais de sequenciamento de DNA, em que apenas um gene ou fragmentos são sequenciados, o SCE realiza uma varredura no DNA do indivíduo, sequenciando de forma simultânea os exons de aproximadamente 22.000 genes através da tecnologia de Sequenciamento de Nova Geração (NGS, do inglês Next Generation Sequencing).

Após a obtenção da sequência de DNA do paciente, esta é comparada à sequência referência do DNA humano (conjunto de sequenciamentos de indivíduos controle), em busca de diferenças que possam explicar o quadro clínico apresentado.

Cada uma dessas alterações 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 variantes 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 a literatura médica especializada.

### LIMITAÇÕES E RISCOS DO TESTE

- (1) Somente serão relatadas variantes em genes relacionados ao quadro clínico do paciente, descritos pelo médico assistente no momento do pedido do exame, e genes de ação clínica se consentido pelo paciente ou responsável. A classificação das variantes obedecerá às diretrizes do Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (do inglês ACMG), somente serão reportadas as variantes patogênicas, provavelmente patogênicas e de significado incerto (do inglês, VUS), segundo esta classificação.
- (2) O SCE permite a correta identificação de variantes em mais de 95% das regiões sequenciadas. Porém, devido a limitações técnicas, não é possível excluir a presença de variantes patogênicas em regiões codificantes não identificadas pelo exame. Os valores de cobertura do SCE, obtidos em cada sequenciamento específico, são informados ao final do laudo. Variantes em regiões não codificantes, fora dos alvos de cobertura, não são identificadas por esta metodologia. O seu médico pode decidir a necessidade de outros testes de DNA, além deste, para a complementação dos resultados.
- (3) O SCE é um teste desenvolvido para detectar variantes de substituição de nucleotídeo ou pequenas inserções e deleções, até o momento não há softwares específicos que consigam detectar microdeleções e microduplicações com dados de sensibilidade e especificidade semelhantes aos obtidos por outras metodologias de detecção de alteração de número de cópias.
- (4) A interpretação do sequenciamento será baseada em informações disponíveis na literatura científica até o momento da liberação do laudo final. Não sendo de responsabilidade do laboratório a atualização dos dados de literatura para re-interpretação do laudo.
- (5) É possível, a pedido do médico assistente, a re-interpretação do resultado do sequenciamento. No prazo de até um ano após a liberação do laudo, em relação à mesma hipótese diagnóstica não haverá custos adicionais para a re-interpretação. No entanto, nas situações que levarem a uma reanálise completa dos dados, custos adicionais poderão ser acrescentados.
- (6) Mesmo que uma variante seja identificada é possível que isto não permita a predição de prognóstico ou gravidade da doença. O SCE, e a identificação de variantes, não garantem a certeza da manifestação de uma condição patológica.

(7) Os métodos utilizados neste exame não têm como objetivo a investigação de paternidade nem de outras condições clínicas além daquelas especificadas na solicitação.

(8) 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.

(9) Os dados brutos gerados pelo sequenciamento e chamada de variantes podem ser obtidos a qualquer momento após a liberação do laudo.

#### RESULTADO DO SEQUENCIAMENTO COMPLETO DE EXOMA

O resultado do SCE contém informações sobre variantes genéticas identificadas em genes que estão relacionados ao quadro clínico do paciente. O conhecimento destas variantes pode ser útil ao médico e seu paciente para o gerenciamento, aconselhamento, prevenção ou terapias específicas. Todas as informações disponíveis no laudo serão obtidas a partir da literatura médica atual com o auxílio de banco de dados especializados.

Devido à ampla análise realizada, é possível que outras alterações venham a ser detectadas, sem que tenham ligação com o quadro clínico apresentado pelo paciente no momento, sendo assim, não serão relatadas.

Segundo publicação do Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (ACMG), em 2014, todo exame de SCE deve ser acompanhado da análise de variantes patogênicas em 56 genes pré-determinados, que apresentam uma possível ação clínica, mesmo em indivíduos assintomáticos. Esta lista inclui genes relacionados a alterações cardio-vasculares, predisposição a cânceres, hipercolesterolemia familiar e hipertermia maligna. O DLE – Medicina Laboratorial realiza esta análise para todos os SCE, exceto naqueles em que haja o desejo expresso do paciente, ou responsável em não receber essas informações.

Se NÃO DESEJA receber em seu exame as informações do ACMG assine aqui: \_\_\_\_\_

#### 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 SCE 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

Etiqueta de Identificação

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 \_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_