

## TERMO DE CONSENTIMENTO INFORMADO LIVRE E ESCLARECIDO PARA TESTES GENÉTICOS DE PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER

**O DOCUMENTO ABAIXO CONTÉM INFORMAÇÕES RELEVANTES PARA A REALIZAÇÃO DO SEU EXAME. LEIA COM ATENÇÃO, POIS ALGUNS ITENS PRECISAM DE SUA AUTORIZAÇÃO OU DE SEU RESPRESENTANTE/RESPONSÁVEL LEGAL.**

**Identificação do paciente e responsável ou representante legal:**

**Nome do paciente:** \_\_\_\_\_

**Nome Social do paciente (se aplicável):** \_\_\_\_\_

**Data de Nascimento:** \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ **Sexo:** ( )Feminino ( )Masculino ( )Outra especificação. Descrever:

**Nome do representante legal (se aplicável):** \_\_\_\_\_

**Relação com o Representado:** ( ) Pai ( ) Mãe ( ) Tutor ou Curador ( ) Outro: \_\_\_\_\_

As doenças genéticas são causadas por alterações na sequência do código genético. Estas alterações podem variar desde uma letra (base nitrogenada) trocada até perdas ou ganhos de grandes porções do genoma. A análise do DNA (ácido desoxirribonucleico) dos pacientes e/ou dos membros da sua família, é realizada a partir de células presentes no sangue, saliva, pele ou outras partes do corpo. A molécula de DNA carrega informações na forma de um código, que controla o crescimento, desenvolvimento e diversas outras funções no organismo, este código é transmitido dos genitores para os seus filhos. O DNA é dividido em regiões (genes) que contêm as informações necessárias para produzir as proteínas do corpo. O conjunto completo dos genes de um indivíduo é chamado genoma. Cerca de 2% desse genoma contém a região codificante do DNA que está diretamente relacionada a produção de proteínas e associada a mais de 85% das doenças genéticas. Esta região é chamada de exoma. As alterações genéticas, são também conhecidas como mutação ou variação/variante e podem produzir proteínas defeituosas que não funcionam apropriadamente, resultando em problemas no crescimento, desenvolvimento, função, dentre outros. Este conjunto de alterações pode ser diagnosticado como uma síndrome ou doença genética. Nenhum exame consegue identificar toda a extensão de possíveis alterações do genoma e, portanto, a correta indicação do exame irá contribuir para o sucesso do diagnóstico.

Os exames genéticos são realizados com propósito de auxílio diagnóstico e/ou aconselhamento genético, sendo importante ressaltar que os exames podem ter resultados inconclusivos.

### 1. Qual o propósito/finalidade desse exame?

Identificar variantes em regiões específicas do DNA que possam justificar o quadro clínico do paciente.

### 2. Todas as variantes encontradas nos genes, através da técnica de sequenciamento, serão relatadas?

De acordo com as recomendações e classificação do ACMG (*Colégio Americano de Genética Médica e Genômica*), as variantes genéticas são classificadas em cinco categorias principais: patogênicas, provavelmente patogênicas, variantes de significado incerto (VUS), provavelmente benignas e benignas. Serão reportadas variantes genéticas classificadas como patogênicas, provavelmente patogênicas e variantes de significado incerto (VUS). As chamadas variantes de significado incerto (VUS) são achados de difícil interpretação, para os quais ainda não é possível estabelecer ou descartar a associação com a doença em investigação. As variantes benignas e provavelmente benignas não serão relatadas. A classificação das variantes será feita com base nos critérios pré-estabelecidos pelo ACMG e/ou CanVIG-UK (*Cancer Variant Interpretation Group UK*), de acordo com as atualizações vigentes.

A classificação de patogenicidade da variante é feita com base no conhecimento científico existente no momento da emissão do laudo. Por exemplo, uma variante previamente descrita como de significado incerto pode, após certo grau de evidência, transformar-se em provavelmente patogênica ou provavelmente benigna. Deste modo, o laboratório propõe-se a realizar a reanálise dos dados, sob a solicitação do médico responsável pelo paciente. O laboratório reserva-se o direito de cobrar por esse procedimento, quando o laudo original tiver sido emitido há mais de 12 meses.

### **3. O fato de não serem encontradas alterações genéticas no exame exclui que eu tenha qualquer tipo de doença, sendo ela genética ou não?**

Não, pois como toda metodologia, esse exame apresenta limitações. Além disso, alguns grupos de doenças são causados por fatores ambientais (não genéticos), podem depender da interação entre genética e ambiente para ocorrerem (doenças multifatoriais) ou ainda podem ser decorrentes de alterações epigenéticas que não alteram a sequência do DNA. Isso significa dizer que um resultado normal, não exclui os cuidados que você deve ter com sua saúde de uma forma geral, visando prevenir doenças crônicas.

### **4. Quais são as principais limitações dos exames de sequenciamento?**

As técnicas de sequenciamento do(s) gene(s) podem não detectar algumas alterações devido a limitações inerentes à metodologia. Estas limitações estarão descritas no laudo que você receberá.

### **5. Quem será comunicado do resultado de meu exame?**

O resultado de seu exame é de sua propriedade, portanto o laudo será liberado para você. Contudo, devido à complexidade de análise das informações constantes no laudo (algumas alterações detectadas poderão ter significado funcional e clínico desconhecidos, por exemplo) e ao impacto que elas podem causar, o médico solicitante desse exame, quando autorizado por você, também poderá ser informado para que lhe auxilie na interpretação do resultado recebido.

### **6. Os dados resultantes da extração e análise de meu DNA serão armazenados em confidencialidade?**

Sim. A amostra biológica será utilizada apenas para o exame solicitado ou exames confirmatórios. Para a realização de novos exames, você ou seu representante legal devem ser contactados para a obtenção de um novo consentimento, possivelmente com a realização de uma nova coleta de amostra biológica, uma vez que o DNA previamente obtido pode não preencher critérios de qualidade (ou quantidade) para novos estudos. As únicas pessoas que terão acesso aos resultados deste exame serão aquelas envolvidas na realização e interpretação do mesmo e o médico solicitante indicado por você.

Os dados obtidos a partir da análise do seu DNA e a sua amostra biológica serão armazenados, por um período mínimo de 05 anos, sendo garantida a confidencialidade e segurança destas informações. Os arquivos com dados brutos (FASTQ, VCF ou tabela de variantes com anotação) poderão ser disponibilizados para o paciente, responsável ou médico solicitante mediante preenchimento de formulário específico, fornecido pelo laboratório e autorizado pelo paciente ou seu responsável legal.

Considerando a importância do avanço do conhecimento científico na área da genômica, dados anonimizados (sem qualquer informação que possa ser utilizada para identificá-lo), poderão ser inseridos em bases de dados nacionais ou internacionais (em conformidade aos preceitos jurídicos e bioéticos vigentes). A utilização da informação para pesquisa científica depende da aprovação em órgãos competentes. Desta forma, se os dados anonimizados provenientes deste teste porventura forem de interesse de projetos específicos, equipe de pesquisa apropriada pode entrar em contato com você para esclarecimentos.

### **7. A coleta de amostra para realizar o exame apresenta algum risco para mim?**

O procedimento de coleta de sangue é o mesmo que se realiza para qualquer outro exame de sangue (como hemograma, por exemplo). O único risco seria o desconforto causado pela punção de veia periférica. Quando o material coletado for saliva ou células da mucosa oral (swab bucal), os riscos são praticamente inexistentes, desde que as instruções de coleta sejam seguidas de forma adequada.

### **8. Caso desista do recebimento do resultado do exame, deverei arcar com os custos?**

Você tem o direito de rejeitar o recebimento do resultado desse exame, no entanto isso não implicará em estorno do valor pago.

**OS ITENS ABAIXO SÃO DE PREENCHIMENTO OBRIGATÓRIO E ATESTAM SEU CONSENTIMENTO OU DE SEU REPRESENTANTE/RESPONSÁVEL LEGAL.**

1. Já foi submetido a transplante de medula-óssea? ( ) SIM ( ) NÃO

Se sim, informe ( ) ALOGÊNICO (medula recebida de doador)

( ) AUTÓLOGO (medula do próprio paciente)

2. Sexo biológico, atribuído ao nascimento: ( )Feminino ( )Masculino ( ) Outra especificação -  
Descrever: \_\_\_\_\_

Informações do paciente: Sexo atribuído no nascimento é um rótulo dado a um indivíduo no nascimento, geralmente “masculino” ou “feminino”. Neste relatório, os termos “masculino”, “feminino”, “ele”, “ela”, “mulher” e “homem” referem-se ao sexo atribuído no nascimento.

3. A respeito da comunicação do resultado do seu exame para o médico prescritor:

( ) SIM, autorizo que, quando necessário, o resultado seja comunicado ao médico prescritor.

( ) NÃO, não autorizo que o resultado do meu exame seja comunicado ao médico prescritor.

4. QUESTIONAMENTO EXCLUSIVO PARA OS CASOS DE AUTOCOLETA COM SWAB

Foi realizado autocoleta (swab)? ( ) SIM ( ) NÃO

Para autocoleta, O laboratório se isenta de qualquer responsabilidade pela troca de identidade de amostras coletadas fora do laboratório. Desta forma, como paciente e/ou responsável legal, declaro que a amostracoletada pertence a mim (ou ao paciente pelo qual assino como responsável).

Caso não tenha realizado a autocoleta, desconsidere informação acima.

**CONSENTIMENTO DO PACIENTE:**

Por todo o exposto, eu, Paciente, ( )representado por meu Responsável Legal, consinto com a realização do exame e declaro que:

- Recebi informação sobre o exame, seus benefícios, riscos e possibilidade de intercorrências.
- Fui informado sobre os cuidados que devo adotar antes e após a realização do exame.
- Me foi dada a oportunidade de indicar e sanar todas as minhas dúvidas sobre o exame.

Ao assinar o presente termo estou ciente de que o tratamento dos meus dados pessoais, assim como a sua retenção, seguirão as diretrizes da Política de Privacidade.

Data: \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

Assinatura do Paciente/Responsável: \_\_\_\_\_