

## TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

Código de Identificação do Paciente: \_\_\_\_\_

Data de nascimento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Nome Completo: \_\_\_\_\_

Motivo da consulta: \_\_\_\_\_

Endereço completo com CEP e Cidade: \_\_\_\_\_ RG: \_\_\_\_\_

E-mail do paciente: \_\_\_\_\_ Telefone: \_\_\_\_\_

Nome do Médico: \_\_\_\_\_

E-mail: \_\_\_\_\_

Clínica/Hospital/Laboratório: \_\_\_\_\_ Telefone: \_\_\_\_\_

*Os dados obtidos neste estudo são confidenciais e devem ser tratados de acordo com os mais rigorosos princípios de privacidade.*

1. Recebi as informações de meu especialista sobre a indicação, motivo, características e riscos potenciais do estudo genético através do array-CGH . Além disso, tive oportunidade de ler as informações fornecidas sobre o teste e minhas perguntas foram respondidas satisfatoriamente.
2. Declaro que as informações de caráter pessoal e médico que forneci são verídicas e confiáveis.
3. Entendo que o array-CGH é realizado com o DNA extraído de uma amostra biológica (sangue, saliva, etc) do paciente a ser estudado e permite detectar todas as alterações cromossômicas não balanceadas visíveis ao microscópio óptico, além das decorrentes de deleções e/ou duplicações, detectáveis dentro do limite de resolução da plataforma utilizada.
4. Compreendo que é possível que me solicitem uma nova amostra de sangue se a complexidade diagnóstica exigir a realização de outros exames genéticos ou se a amostra obtida não for ótima em termos de qualidade ou quantidade. Também estou ciente de que existe a possibilidade de que seja necessária uma amostra de sangue dos pais para facilitar o diagnóstico.
5. Compreendo e concordo que a equipe médica entre em contato comigo para solicitar dados clínicos adicionais.
6. Compreendo que um resultado normal não garante o diagnóstico genético completo do paciente relacionado com deficiência intelectual, malformações congênitas ou outras alterações genéticas, devido às limitações próprias da tecnologia utilizada.

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

\_\_\_\_\_  
Assinatura Paciente/Responsável Legal.

\_\_\_\_\_  
Assinatura do Médico.

### Se for Pai, Mãe ou Responsável Legal:

#### AUTORIZAÇÃO PARA O USO DOS RESULTADOS/INFORMAÇÕES

Os resultados obtidos podem contribuir para aumentar a capacidade analítica do teste e o estado do conhecimento atual, com o consequente benefício para novos estudos. Por isso, dou meu consentimento para que utilize minhas informações clínicas e os resultados obtidos para publicações científicas, estudos de qualidade ou bancos de dados, no âmbito da saúde. Garantindo a confidencialidade das informações. Esta autorização poderá ser anulada enviando-se uma notificação ao e-mail:

Se você NÃO DESEJA que os dados obtidos sejam utilizados desta maneira, indique sua opção colocando suas iniciais aqui:

TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

## Informações

O array-CGH é utilizado para a detecção de ganho (duplicação/amplificação, trissomia cromossômica) ou perda (micro-deleção, monossomia ou nulissomia cromossômica) de regiões genômicas associadas às doenças conhecidas. Este exame é realizado a partir da extração do DNA proveniente de sangue periférico, saliva, etc. O DB permite detectar todas as alterações cromossômicas não equilibradas visíveis ao microscópio óptico, além das decorrentes de deleções e/ou duplicações que ultrapassam o limite de resolução da plataforma utilizada.

O DB baseia-se na tecnologia do array-CGH, que consiste na hibridação comparativa do DNA da amostra que está sendo estudada em relação ao DNA de uma amostra "controle" saudável ou de referência. Quantidades equivalentes de DNA das duas fontes são marcadas totalmente com dois fluorocromos diferentes e são colocadas para hibridar de forma comparativa sobre sequências conhecidas do DNA de referência, que representam de forma fidedigna e proporcional todo o genoma humano, e que estão dispostas sobre uma plataforma física em forma de micromatriz (também chamado microarray ou, simplesmente, array). Trata-se de uma tecnologia de caráter diagnóstico já implementada na prática clínica.

Em alguns casos, existe a possibilidade de que seja necessária a realização de exames complementares com a amostra enviada, ou que seja necessário solicitar amostra de sangue dos pais para complementar o estudo. Será solicitada uma nova amostra se a obtida não for ótima em qualidade ou quantidade ou se a complexidade diagnóstica exigir a realização de outros exames genéticos.

Os excedentes da amostra (DNA) serão armazenados durante um período máximo de 5 anos, para que possam ser utilizados caso seja necessário repetir o estudo para confirmação de diagnóstico, sendo destruídos posteriormente (lei 14/2007).

## Limitações dos exames

Através do DB não é possível detectar rearranjos cromossômicos equilibrados (por exemplo, translocações equilibradas), poliploidias completas, mosaicismos inferiores a, aproximadamente, 30% do conteúdo celular. Também não é possível o diagnóstico de alterações causadas por dissomias uniparentais ou mutações em genes.

Igualmente, não serão detectadas alterações cromossômicas com um tamanho inferior ao limite de resolução da plataforma utilizada (esta informação poderá ser disponibilizada a pedido do solicitante).

Um resultado normal neste estudo não garante o diagnóstico genético completo para deficiência intelectual, malformações congênitas ou outras alterações genéticas, já que não se pode excluir a presença de síndromes de origem genética ou ambiental não detectáveis por esta técnica.

## Relatório de Resultados

Os resultados estarão disponíveis em 30 dias úteis, contados a partir do momento em que for confirmada a qualidade do DNA. Em casos excepcionais, este período poderá se prolongar devido a diferentes causas metodológicas. Em alguns casos, seu médico poderá lhe recomendar que consulte um geneticista clínico em função dos resultados.