

## TODOS OS DADOS SÃO IMPRESCINDÍVEIS

### Informações do paciente

Nome: \_\_\_\_\_ Sobrenome: \_\_\_\_\_

Sexo:  Masculino  Feminino CPF: \_\_\_\_\_ Data de nascimento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

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

Endereço: \_\_\_\_\_

### Informação da amostra

Tipo de amostra:  Sangue Data de coleta: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

### Informação do médico solicitante / clínica

Nome completo (médico): \_\_\_\_\_ CRM: \_\_\_\_\_

Código cliente: \_\_\_\_\_ Clínica: \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_

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

### preconGen

preconGEN Individuais/Receptores  
(O exame é realizado apenas para um único paciente)  preconGEN Casais  
(O exame é realizado para o casal)

### História clínica do paciente

A paciente está grávida:  Sim  Não O paciente é doador de esperma/óvulos:  Sim  Não

Ascendência (marque as que correspondam ao doador):

Europa do Norte  Asquenazi  Sul Ásia  Pacífico  Hispânico  
 Europa do Sul  Outro/Mistura caucásica  Sudeste Asiático  Oriente médio  Desconhecido  
 Franco canadense ou cajun  Leste Asiático  Africano ou afro americano  Nativo americano

Indicações clínicas:

Antecedentes familiares  Outro estado de portador  Supervisão, primeira gestação normal  
 Triagem para o estado de portador de doenças genéticas  Etnia de alto risco  Supervisão, outra gestação normal  
 Antecedentes familiares de consanguinidade  Outros: \_\_\_\_\_

Mencione antecedentes familiares relevantes ou variantes familiares conhecidas:

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

### Informação do cônjuge

Nome: \_\_\_\_\_ Etiqueta referente a amostra do cônjuge:

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

### Assinatura do médico solicitante

Ao assinar este questionário, certifico que, antes da realização do preconGEN, informei o paciente sobre os riscos e implicações envolvidos na realização do exame. Certifico que todas as dúvidas foram sanadas ao paciente e que recebi seu consentimento explícito para o exame.

Assinatura do médico: \* \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Ao assinar este questionário, reconheço ter lido e aceito as informações contidas neste documento e no Anexo "Consentimento Informado Paciente" e que entendi seu conteúdo. Reconheço estar legalmente amparado por todos os termos, condições e avisos contidos no Anexo "Consentimento Informado Paciente". Além disso, certifico ser maior de 18 anos de idade, capaz de realizar um contrato juridicamente vinculativo. Me foi dada a oportunidade de fazer todas as perguntas para as dúvidas que tive, recebi respostas para todas as minhas perguntas e me foi dado tempo suficiente para refletir sobre a informação e minha decisão de realizar o exame de triagem solicitado.

Fui informado e aceito expressamente que o preconGEN é um exame de triagem e que, portanto, os resultados do exame podem proporcionar informação que tem implicações sobre minha saúde e a saúde dos meus descendentes e um resultado positivo nem sempre supõe que minha descendência será acometida por uma doença monogênica. Declaro que entendo a diferença entre a redução e eliminação de risco. Dou o consentimento para realizar o exame. Eu concordo em realizar o exame preconGEN e aceito que com minha amostra biológica somente o exame genético descrito e solicitado neste questionário será realizado e, em nenhum caso, serão realizados outros exames, com exceção do uso do restante da amostra anonimamente para fins de investigação, em caso de consentimento expresso, de acordo com os termos estabelecidos no Anexo intitulado "Consentimento Informado Paciente".

Assinatura do paciente: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

preconGEN é um exame genético de triagem que permite saber se uma pessoa é portadora de doenças monogênicas que possam ser transmitidas a sua descendência. A grande maioria dos portadores não apresenta nenhum sintoma, nem possuem antecedentes familiares, portanto estas doenças podem passar despercebidas durante as gerações. Mediante a análise do DNA dos progenitores, preconGEN permite estabelecer se ambos são portadores de uma mesma doença monogênica, o que aumenta o risco de ter descendentes acometidos pela doença.

O exame analisa mediante sequenciamento massivo tipo NGS (Next-Generation Sequencing) 176 doenças monogênicas prevalentes consideradas graves que seguem um padrão de herança autossômica recessiva ou ligada ao cromossomo X.

PreconGEN realiza o sequenciamento do éxons completo dos genes incluídos no painel (com exceção dos genes CYP21A2, SMN1, FMR1, GBA e HBA1; HBA2), detecta deleções nos genes analisados assim como duplicações para condições específicas. O exame reporta as variantes patogênicas e provavelmente patogênicas; as variantes de significado incerto não serão reportadas.

A maioria dos casos, para os quais a descendência esteja em risco de ser afetadas pelas doenças desse painel, ambos progenitores deverão ser portadores de uma mesma doença monogênica. Entretanto, existem determinadas doenças neste painel ligadas ao cromossomo X, nas quais somente pode ser portadora a paciente do sexo feminino (o paciente do sexo masculino seria acometido pela doença); nestes casos basta que a mulher seja portadora para transmitir a doença a sua descendência. Em determinadas doenças, tais como a doença de Gaucher, o indivíduo pode não manifestar sintomas até a idade adulta.

1. O paciente entende e aceita expressamente que, para a realização do exame preconGEN que solicita, tanto a amostra de sangue coletada quanto uma cópia deste documento ou as informações contidas, serão enviadas para as entidades colaboradoras para realizar o processamento da amostra e obtenção dos resultados da análise.

## 2. SERVIÇOS GERAIS

O paciente concorda em realizar o exame preconGEN para saber se ele / ela é um portador alguma doença monogênica que possa ser transmitida a sua descendência. O presente consentimento informado detalha os benefícios, riscos e limitações do paciente que se submete ao exame preconGEN.

### 2.1. Procedimentos

Para realizar o exame preconGEN, será necessário obter uma amostra de sangue do paciente.

#### • Coleta da amostra:

Amostra de sangue: Para realizar o exame preconGEN, será necessário realizar uma extração de sangue em 1 tubo EDTA específico de 4 ml. Não há riscos significativos associados à extração da amostra.

### 2.2. Benefícios

Os resultados do exame do exame de triagem podem ajudar o paciente e seu cônjuge a tomar decisões mais fundamentadas relacionadas com sua família, em particular se o teste de triagem é realizado com antecedência a gestação. Desta maneira, os resultados do paciente também podem beneficiar a outros membros da família. Se o paciente obter um resultado positivo, existe uma probabilidade maior de que seus parentes biológicos também obtenham um resultado positivo para as mesmas variantes.

## 3. CONDIÇÕES ACEITAS PELO PACIENTE

### 3.1. Riscos

A realização do exame genético preconGEN pode revelar informação médica sensível sobre a saúde do paciente ou de seus familiares. Os resultados do exame podem revelar informação incidental, como por exemplo, supostos casos de não paternidade.

### 3.2. Limitações

Este exame é desenhado para detectar variantes no DNA associado a doenças monogênicas. O exame preconGEN não detecta todas as variantes associadas a cada doença, nem tampouco procura todas as doenças monogênicas recessivas conhecidas, sendo a taxa de detecção diferente para cada doença. Portanto, o exame preconGEN visa reduzir os riscos, mas não os eliminar. As condições incluídas no painel têm uma severidade variável. Resultados negativos não garantem que o paciente não sofra de uma doença monogênica. Alguns fatores biológicos, como o transplante de medula óssea ou transfusões de sangue recentes, podem limitar a precisão dos resultados. Além disso, erros de diagnóstico podem ocorrer devido a confusão ou contaminação em amostras coletadas do paciente.

Nesse sentido, o paciente entende que há uma possibilidade mínima de falha na técnica ou erro na interpretação, devido à qualidade do DNA ou problemas técnicos ou problemas relacionados à amostra. Neste último caso, será necessária outra amostra do paciente.

4. O resultado do exame é confidencial, comunicando os resultados ao paciente apenas no caso de existir uma variante e o seja identificado o paciente como portador de uma das doenças monogênicas listadas na seção 2.1. O resultado só será comunicado ao médico ou outro profissional envolvido nos cuidados de saúde do paciente, a menos que a comunicação desta informação seja exigida por uma autoridade judicial ou administrativa competente, quando exigido pela legislação vigente e / ou quando autorizado pela legislação aplicável. Ocasionalmente, o resultado pode ser atrasado ou uma segunda amostra pode ser necessária.

Ao assinar este questionário, o paciente consente no processamento de informações pessoais como explicado neste documento e declara estar ciente de seu direito de revogar o consentimento, em qualquer momento, sem expressão de causa, sabendo que o serviço não pode ser prestado solicitado sem o seu consentimento.

### 5. RESULTADOS E INTERPRETAÇÃO DO EXAME preconGEN

Se a história clínica do paciente apresentar alguma das doenças do painel preconGEN, o paciente deverá indicá-la no questionário de solicitação. Um resultado negativo reduz significativamente a probabilidade de que o paciente seja portador de alguma das doenças analisadas, no entanto, não elimina por completo essa possibilidade. Os seguintes conceitos são importantes para entender os resultados do exame preconGEN

**Herança autossômica recessiva:** a maioria das condições do painel são herdadas de forma autossômica recessiva, o que significa que ambos os pais devem ter uma variante no mesmo gene, de modo que existe o risco de ter filhos afetados. A gravidade da doença pode ser variável, mesmo entre parentes com as mesmas variantes. Para algumas condições de painel, como por exemplo a doença de Gaucher, é possível obter um diagnóstico da condição na idade adulta.

**Herança ligada ao cromossomo X:** existem certas doenças no painel com um tipo específico de herança (ligada ao cromossomo X), na qual é suficiente que um dos pais seja um transportador para transmitir a doença a seus descendentes.

A seguir, seguem os resultados possíveis do exame preconGEN

• **Portador/a (Positivo):** Um resultado positivo indica que uma variante genética foi identificada e que o paciente é um portador/a da doença. O paciente pode ser identificado como transportador de mais de uma doença monogênica. Os portadores geralmente não apresentam sintomas da doença.

• **Nenhuma variante detectada (Negativa):** um resultado negativo indica que nenhuma variante genética foi identificada. Isso reduz, porém não elimina a possibilidade de ser um portador/a de variantes relacionadas com outras condições.

• **Indeterminado:** um resultado "indeterminado" indica que não foi possível informar com precisão sobre um resultado positivo ou negativo usando diretrizes rigorosas de controle de qualidade.

• **Homozigoto ou heterozigoto composto:** este resultado indica a presença de duas variantes causadoras de doenças no mesmo gene, o que normalmente indicaria que o paciente está afetado agora ou poderia ser afetado no futuro. No entanto, algumas das doenças do painel podem ser leves ou variam em grau de gravidade, portanto, o paciente pode não apresentar sintomas clinicamente significativos. Em casos raros, um paciente pode ter duas variantes que causam uma doença no mesmo cromossomo, o que pode ser revelado através de exames adicionais do paciente ou de sua família.

O exame preconGEN é altamente confiável, com precisão de mais de 99%. Tal como acontece com todos os exames médicos de triagem, existe a possibilidade de que seja reportado um resultado falso positivo ou falso negativo. Um resultado "falso positivo" é a identificação de uma variante genética que não está presente. Um "falso negativo" é a falta de detecção de uma variante que está presente na amostra do paciente.

A interpretação dos resultados baseia-se na informação disponível atualmente na doutrina médica e em bases de dados científicas. Quando ambos são constantemente atualizados, novas informações podem aparecer que modificam ou substituem a informação usada para interpretar os resultados. Em nenhum caso os resultados são reanalisados ou um novo relatório emitido rotineiramente, nem existe a obrigação de fazê-lo.

De acordo com as melhores práticas e padrões de qualidade para os laboratórios clínicos, o paciente concorda que os seus colaboradores podem usar o restante da amostra e sua informação médica e genética, de forma anônima para fins de pesquisa ou controle de qualidade (a menos que não seja permitido pela legislação aplicável). Esses usos podem resultar no desenvolvimento de produtos e serviços comerciais. O paciente não receberá nenhuma notificação de usos específicos, nem compensação por eles. Em qualquer caso, todos os usos serão feitos de acordo com a legislação aplicável.

Marque a caixa se você não deseja que sua amostra seja usada para fins de pesquisa.

Em conformidade com a Lei 14/2007, de 3 de julho, sobre Pesquisa Biomédica, e especificamente nos artigos 47 e 48, o médico prescritor deve obter o consentimento informado para a realização de exames genéticos. A assinatura do paciente nesse consentimento é direcionada para cumprir este requisito.

Nome completo do paciente: \_\_\_\_\_

Assinatura do paciente: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_