

COLE AQUI  
ETIQUETA DB

## RQ-0523 TERMO DE CONSENTIMENTO E FORMULÁRIO CITOGENÔMICA (CGH/CGHSP)

**\*Todos os dados são imprescindíveis**

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

Sexo registrado ao nascimento/Biológico:

- Feminino  
 Masculino  
 Indefinido (genitália ambigua)

O DB Diagnósticos respeita todas as formas de identidade de gênero. Alguns testes genéticos avaliam o DNA como um todo, e para garantir a qualidade, precisão e análise de consistência do seu resultado é importante que seja informado acima o sexo biológico identificado ao nascimento e não sua identidade de gênero.

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

Faz uso de algum medicamento: Qual? \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_

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

Responsável legal: \_\_\_\_\_

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

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

Nome do médico: \_\_\_\_\_ CRM: \_\_\_\_\_

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 BeadArray. 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 verdadeiras e confiáveis.
3. Entendo que o *array* genômico é realizado com o DNA extraído de uma amostra biológica (sangue, saliva, etc) do paciente a ser estudado e permite detectar perdas e ganhos de material genômico, detectáveis dentro do limite de resolução da plataforma utilizada.
4. Compreendo que é possível que me solicitem uma nova amostra, se a complexidade diagnóstica exigir ou se a amostra obtida não for satisfatória em termos de qualidade ou quantidade.
5. Compreendo e concordo que a equipe especializada do laboratório, caso necessário, entre em contato comigo para solicitar dados clínicos adicionais.
6. Compreendo que um resultado de *array* genômico normal não exclui a hipótese de uma condição determinada geneticamente, visto que, como toda tecnologia, este teste possui limitações inerentes ao método.
7. Compreendo que os resultados serão interpretados de acordo com a literatura científica e bancos de dados especializados, disponíveis até a data de liberação do laudo. Portanto, a interpretação do exame refletirá o conhecimento atual.

8. Compreendo ter direito aos dados brutos do meu exame, sendo necessário a assinatura de um termo que me responsabiliza pela guarda dos dados e informações (em caso de menor idade, os dados brutos podem ser solicitados pelos responsáveis).

9. O excedente da amostra (DNA extraído) será armazenado durante um período máximo de 20 dias, para que seja utilizado em eventual repetição do ensaio para confirmação de diagnóstico, sendo destruída posteriormente (lei 14/2007).

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

Assinatura do paciente ou Responsável legal: \_\_\_\_\_

### Informações

O *array* genômico é utilizado para a detecção de ganhos (duplicações/amplificações, trissomias cromossômicas) ou perdas (microdeleções, monossomias ou nulissomias cromossômicas) de regiões genômicas associadas às doenças conhecidas. Este exame é realizado a partir da extração do DNA proveniente de sangue periférico, saliva ou outros tecidos, e permite detectar as alterações cromossômicas dentro do limite de resolução da plataforma utilizada.

Este exame baseia-se na tecnologia de BeadArray, que consiste na hibridação do material genômico marcado por fluorescência em oligos sintetizados com base no DNA de referência (sondas), que representam de forma fidedigna e proporcional todo o genoma humano, e que estão dispostas sobre uma plataforma física em forma de micromatriz (também chamada microarray ou, simplesmente, array). As intensidades de sinal fluorescente obtidas após a hibridação, são comparadas com uma referência *in-silico* da fabricante e, baseado nas razões entre as intensidades de sinal obtidas e esperadas, ganhos e perdas são estimados. Essa é uma tecnologia de caráter diagnóstico já implementada na prática clínica.

### Limitações do exame

Através do *array* genômico não é possível detectar rearranjos cromossômicos equilibrados (translocações equilibradas, inversões etc) e variações de ponto. A metodologia utilizada não garante a detecção inequívoca de poliploidias completas e mosaicismos com frequência inferior a 30%.

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 descarta a possibilidade de um diagnóstico para deficiência intelectual e malformações congênitas, já que não se pode excluir a presença de síndromes de origem genética ou ambiental não detectáveis por esta técnica.

### Autorização para o uso dos resultados e informações

Os resultados obtidos podem contribuir para aumentar a capacidade analítica do teste e o estado do conhecimento atual, com consequente benefício para novos estudos e pacientes. Por isso, dou meu consentimento para que utilizem os dados provenientes deste teste para publicações científicas, estudos de qualidade e alimentação de bancos de dados, com garantia de confidencialidade das informações. Esta autorização poderá ser anulada através de uma solicitação por *e-mail* para:

**assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br.**

Se você **NÃO** deseja que os dados obtidos com este exame fiquem disponíveis para este fim, indique a negativa incluindo suas iniciais aqui:

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

Assinatura do paciente ou Responsável legal: \_\_\_\_\_

Lembre-se de que as informações abaixo irão auxiliar na análise do exame. Assim, solicitamos que responda com atenção. Em caso de dúvida, peça ao laboratório um profissional que possa lhe explicar a pergunta.

1) Sintomas do paciente que motivaram a realização deste exame: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

2) Idade dos progenitores (pai e mãe) no momento da concepção: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

3) Problemas durante a gestação?

Sim  Não

Se sim, descreva o problema: \_\_\_\_\_

4) Infecções maternas durante a gestação?

Sim  Não

Se sim, descreva: \_\_\_\_\_

5) Uso de medicamentos pela mãe durante a gestação?

Sim  Não

Se sim, qual(is)? \_\_\_\_\_

6) Consumo de bebidas alcoólicas ou substâncias ilícitas durante a gestação?

Sim  Não

7) Fez acompanhamento pré-natal?

Sim  Não

Se sim, algum problema observado nos exames de imagem (ultrassom) realizados no pré-natal: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

8) Prematuridade (abaixo de 32 semanas)?

Sim  Não

9) Baixo peso ao nascer?

Sim  Não

Se sim, descreva o peso: \_\_\_\_\_

10) Problemas durante o parto?

Sim  Não

Se sim, descreva: \_\_\_\_\_

11) Coloração azulada de lábios, face, unhas e/ou baixa atividade no momento do nascimento/parto?

Sim  Não

12) Icterícia ao nascimento?

Sim  Não

13) Resultado do teste do pezinho:

Normal  Alterado

\_\_\_\_\_

14) Algum médico já disse que seu filho está dentro do espectro autista:

Sim  Não

15) Iniciou a sustentação do pescoço com qual idade? \_\_\_\_\_

16) Sentou com qual idade? \_\_\_\_\_

17) Engatinhou com qual idade? \_\_\_\_\_

18) Andou sem apoio com qual idade? \_\_\_\_\_

19) Falou as primeiras palavras com qual idade? \_\_\_\_\_

20) Dificuldade Intelectual?

( ) Sim ( ) Não

Se sim, você acredita que essa dificuldade é leve, moderada ou grave: \_\_\_\_\_

21) Dificuldades Motoras?

( ) Sim ( ) Não

Se sim, descreva: \_\_\_\_\_

22) Mais do que um episódio de convulsão sem sinais de febre ou infecções?

( ) Sim ( ) Não

23) Dificuldade de atenção e concentração?

( ) Sim ( ) Não

24) Hiperatividade?

( ) Sim ( ) Não

25) Dificuldades escolares?

( ) Sim ( ) Não

26) Alteração comportamental?

( ) Sim ( ) Não

Se sim, descreva: \_\_\_\_\_

27) Dificuldade de socialização?

( ) Sim ( ) Não

28) Movimentos repetitivos?

( ) Sim ( ) Não

29) Em relação ao peso:

( ) Normal ( ) Baixo peso ( ) Sobrepeso/Obesidade

30) Em relação a altura:

( ) Normal ( ) Baixa estatura ( ) Alta estatura

31) Descreva peso e altura: \_\_\_\_\_

Descreva altura e peso do pai: \_\_\_\_\_

Descreva altura e peso da mãe: \_\_\_\_\_

32) Alteração de pele?

( ) Sim ( ) Não

Se sim, descreva: \_\_\_\_\_

33) Internações?

( ) Sim ( ) Não

Se sim, quais os motivos: \_\_\_\_\_

34) Em relação ao tamanho da cabeça (perímetro cefálico):

( ) Normal ( ) Abaixo do esperado ( ) Acima do esperado

35) Formato atípico da cabeça ou frente (testa)?

( ) Sim ( ) Não

36) Características faciais atípicas?

( ) Sim ( ) Não

37) Problemas de visão?

( ) Sim ( ) Não

Se sim, descreva: \_\_\_\_\_

38) Malformação de órgãos?

( ) Sim ( ) Não

Se sim, qual órgão: \_\_\_\_\_

Descreva a malformação: \_\_\_\_\_

39) Alterações genitais?

( ) Sim ( ) Não

Se sim, descreva: \_\_\_\_\_

40) Malformação de pés, mãos, dedos ou outras alterações esqueléticas?

( ) Sim ( ) Não

Se sim descreva: \_\_\_\_\_

41) Alguma informação que considera relevante, mas não que foi perguntado: \_\_\_\_\_

42) Mais alguém da família apresenta condição semelhante?

( ) Sim ( ) Não

Quem, descreva o grau de parentesco: \_\_\_\_\_

43) Alguma possibilidade do pai e da mãe biológica serem parentes, mesmo que um grau de parentesco distante?

( ) Sim ( ) Não

Se sim, descreva o grau de de parentesco: \_\_\_\_\_

44) Já realizou exame de cariótipo?

( ) Sim ( ) Não

Se sim, descreva o resultado: \_\_\_\_\_

45) Já realizou exame de X-frágil?

( ) Sim ( ) Não

Se sim, descreva o resultado: \_\_\_\_\_

46) Já realizou outros exames genéticos não citados?

( ) Sim ( ) Não

Se sim, descreva qual exame e o resultado: \_\_\_\_\_

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

Assinatura do paciente ou Responsável legal: \_\_\_\_\_