

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

Identificação do Paciente:

Nome: _____

Nome Social (se aplicável): _____

Data de Nascimento: _____ Sexo: _____ Altura: _____ Peso: _____

CPF nº: _____ RG nº: _____

Município/Estado de Nascimento: _____ / _____ Nacionalidade: _____

Nome da Mãe: _____

Profissão: _____ CPF nº: _____ RG nº: _____

Contatos: Tels.: _____ E-mail: _____

Médico Solicitante: _____ E-mail: _____

Representante Legal (se aplicável): _____

Relação com o Representado: () Pai () Mãe () Tutor ou Curador

1. Qual o propósito/finalidade desse exame?

Esse exame tem como objetivo detectar a presença de variantes (mutações) em genes que estão associados a Síndromes de Predisposição Hereditária ao Câncer. Através de uma plataforma de sequenciamento de nova geração (NGS), serão analisados os éxons e as regiões intrônicas adjacentes de genes associados a um maior risco para o desenvolvimento de algum tipo de câncer.

O exame de MLPA é indicado para pesquisa de grandes perdas ou ganhos em genes específicos, que podem não ser detectadas no sequenciamento. Para algumas doenças, o mecanismo de grandes perdas ou ganhos nos genes também pode ser responsável pelo quadro clínico. Nesse caso, o MLPA pode ser a técnica indicada.

2. Todas as variantes são relatadas?

Serão relatadas apenas as variantes encontradas que apresentem a classificação de patogênica e provavelmente patogênica, de acordo com as recomendações e classificação da ACMG (Colégio Americano de Genética Médica e Genômica).

Algumas vezes, poderão existir alterações no DNA de um indivíduo que são de difícil interpretação, tornando mais complexa a definição do risco desta alteração para o indivíduo que a apresenta; estas alterações são denominadas variantes de significado incerto (VUS) e, embora não possibilitem a obtenção de um resultado conclusivo, elas serão relatadas, porque a classificação dessas variantes poderá se modificar ao longo do tempo como resultado de um maior conhecimento da área.

Ao contrário, as variantes benignas e provavelmente benignas não serão relatadas. No entanto, isso não impede que o médico responsável possa solicitar o arquivo com os dados de todas as variantes encontradas.

Você deve saber que: quando o resultado de seu exame for positivo, outros membros de sua família podem ter a mesma alteração e, dessa maneira, o resultado do seu teste poderá ter implicações para outros familiares; neste caso, recomendamos que você seja a pessoa que irá dividir a informação obtida através deste teste com os demais membros da sua família.

3. O fato de não serem encontradas variantes no exame exclui que eu tenha qualquer tipo de câncer no futuro?

Não, pois além do fato de que maioria dos cânceres é causada pela interação entre fatores genéticos e ambientais, os quais não podem ser avaliados por esse exame, existem outros genes que podem estar associados ao câncer e não serão avaliados neste exame. Mesmo que esse exame apresente um resultado negativo, é importante que você seja submetido a avaliações médicas periódicas para rastreamento de cânceres, a depender de sua faixa etária. Além disso, diferentes mecanismos genéticos podem causar a mesma doença e alguns deles não podem ser avaliados através dessas técnicas.

4. Quais são as limitações desse exame?

O sequenciamento completo do(s) gene(s) pode não detectar algumas alterações devido a limitações inerentes à metodologia. Estas limitações estarão descritas no laudo que você receberá. A técnica de MLPA permite apenas avaliar as regiões-alvo para as quais o MLPA foi desenhado.

O conhecimento da genômica humana vem crescendo exponencialmente nas últimas décadas, de tal modo que a classificação de variantes pode mudar. Uma variante, por exemplo, previamente descrita como de significado incerto pode, após certo grau de evidência, transformar-se em provavelmente patogênica. 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.

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. 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 também será informado para que lhe auxilie na interpretação do resultado recebido.

6. Os dados resultantes da extração de meu DNA serão armazenados em confidencialidade?

A amostra biológica será utilizada apenas para o teste solicitado ou testes confirmatórios. Para a realização de novos testes, a obtenção de novo consentimento escrito do paciente ou responsável legal é obrigatória, possivelmente com realização de nova coleta, uma vez que o DNA previamente obtido pode não preencher critérios de qualidade (ou quantidade) para novos estudos no futuro. As únicas pessoas que terão acesso aos resultados deste teste 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 serão armazenados em servidor próprio do laboratório, por um período de 5 anos, sendo garantida a confidencialidade e segurança destas informações. Dados anonimizados, extraídos do seu material, poderão ser colocados em bases de dados públicas ou utilizados como amostra-controle/pesquisa, desde que não haja qualquer característica que permita a sua identificação.

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.

CONSENTIMENTO INFORMADO:

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.
- Autorizo o envio dos laudos/resultados diretamente ao médico solicitante do exame.
- Me foi dada a oportunidade de indicar e sanar todas as minhas dúvidas sobre o exame.

Data: _____/_____/_____

Assinatura do Paciente/Responsável: _____

QUESTIONÁRIO PARA TESTE GENÉTICO DE PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER - GENEONE

Caro cliente,

Você está recebendo um questionário que é muito importante para a análise de consistência do resultado do seu exame. Pedimos a gentileza de preenchê-lo.

1. Identificação:

Nome do paciente: _____

RG: _____ CPF: _____

Data de Nascimento: ___/___/___ Telefone para contato: () _____

Naturalidade (cidade de nascimento): _____

Email: _____

Sexo: Feminino Masculino

Médico Solicitante: _____ CRM: _____

Telefone do médico: () _____ Email do médico: _____

3. Ascendência do paciente:

Lado materno: Caucasiana Africana Indígena Asiática Judia Ashkenazi

Outra _____

Lado paterno: Caucasiana Africana Indígena Asiática Judia Ashkenazi

Outra _____

4. Diagnóstico atual ou anterior de:

Câncer de Mama

Câncer de Ovário

Câncer de Estômago

Câncer de Intestino

Sarcoma

Câncer de Tireóide

Feocromocitoma

Tumor Adrenocortical

Hemangioblastoma

Leucemia ou Linfoma

Sistema Nervoso Central

Melanoma

Câncer de Pâncreas

Câncer de Esôfago

Câncer de Endométrio

Câncer de Intestino

Câncer de Peritônio

Câncer de Próstata

Síndrome do Câncer Gástrico Hereditário

Polipose

Síndrome de Lynch (HNPCC)

Outro _____

Idade no momento do diagnóstico: _____

Tratamento recebido: _____

5. Informações adicionais (responda se aplicável ao seu caso):

Câncer de mama triplo negativo? _____

Câncer de mama bilateral? _____

6. Existe histórico familiar de Câncer de Mama? () Sim () Não

Em caso positivo, quantas pessoas? _____

Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

7. Existe histórico familiar de Câncer de Ovário? () Sim () Não

Em caso positivo, quantas pessoas? _____

Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

8. Existe histórico familiar de outro tipo de câncer (exceto mama e ovário)? Em caso positivo, qual o tipo de câncer, o grau de parentesco e idade no diagnóstico?

Tipo de câncer: _____ Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Tipo de câncer: _____ Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Tipo de câncer: _____ Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Tipo de câncer: _____ Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Tipo de câncer: _____ Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Tipo de câncer: _____ Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

Tipo de câncer: _____ Parentesco: _____ Idade no diagnóstico: _____

9. O paciente ou alguém da família já realizou este exame antes? () Sim () Não

Em caso positivo, especifique o resultado (qual a mutação detectada). Se possível, anexe a cópia do laudo. _____

Data: ____/____/____

Assinatura: _____