

CONSENTIMENTO INFORMADO PARA ESTUDO PRÉVIO AO TESTE GENÉTICO PRÉ-IMPLANTACIONAL PARA DOENÇAS MONOGÊNICAS (PRÉ-PGT-M)

DESCRIÇÃO, OBJETIVO E VANTAGENS DA REALIZAÇÃO DA ANÁLISE

O pré-PGT-M implica na realização de um estudo genético em amostras de DNA do casal, bem como de outros membros da família (quando possível), antes da realização de testes genéticos pré-implantacionais para doenças monogênicas (PGT-M). O objetivo é confirmar que o PGT-M será viável e determinar a melhor estratégia de teste a ser usada nos embriões. O PGT-M é utilizado para analisar embriões para uma doença genética específica antes da implantação.

Cada célula do nosso corpo tem cromossomos, que são estruturas organizadas compostas de DNA e proteínas. Existem 24 tipos de cromossomos em humanos, numerados de 1 a 22, mais os cromossomos sexuais X e Y. As células contêm um total de 46 cromossomos: 22 pares, um par XX (sexo feminino) e um par XY (sexo masculino). Tanto o espermatozoide quanto o óvulo devem ter 23 cromossomos. Portanto, quando um espermatozoide fecunda um óvulo, o embrião resultante tem 46 cromossomos no total.

Os cromossomos são compostos de moléculas chamadas DNA. Nosso DNA é organizado em pequenos fragmentos chamados genes. Existem cerca de 20.000 genes em humanos, os quais influenciam nosso crescimento e desenvolvimento. Assim como os cromossomos, a maioria dos genes existe em pares, um transmitido pelo óvulo e o outro pelo espermatozoide. Quando a função de um gene é alterada (mutação na sequência específica), o resultado pode levar a uma doença genética. Essas mutações podem ser transmitidas de geração a geração ou podem ocorrer pela primeira vez no indivíduo (de novo).

As doenças genéticas podem ser causadas por diferentes tipos de herança para uma mutação:

- i. Uma **doença genética dominante** é causada por uma mutação em uma cópia de um gene. Existe um risco de 50% de um progenitor com a doença transmiti-la aos seus descendentes.
- ii. Uma **doença genética recessiva** é causada pela presença de uma mutação em ambas as cópias de um gene. Um indivíduo que tem uma cópia normal do gene e uma cópia mutada é considerado um portador. A maioria dos portadores é saudável, pois ter uma cópia normal geralmente é suficiente não desenvolver a doença. Dois progenitores portadores têm um risco de 25% de ter um descendente com a doença genética.
- iii. **Doenças genéticas associadas ao gênero**, normalmente causadas por mutações no cromossomo X. A maioria dessas doenças ligadas ao sexo são recessivas e afetam principalmente os homens; no entanto, algumas podem ser dominantes e também afetam as mulheres de maneira diferente. Existe um risco de 25% de que uma mãe portadora de uma doença recessiva ligada ao sexo tenha um filho com a doença, enquanto o risco aumenta para 50% no caso de uma doença dominante.

O pré-PGT-M avaliará se existem marcadores suficientes (verificação de informatividade) ligados a um gene no casal de pacientes e em membros da família disponíveis. Em certos casos, o pré-PGT-M incluirá o plano adicional de uma estratégia de detecção de mutação que interroga diretamente a mutação de interesse. O benefício principal da realização do PGT-M é aumentar as chances de ter um bebê saudável, uma vez que os embriões sem a mutação genética estudada serão considerados para a transferência. O PGT-M permite que casais com histórico familiar significativo de uma doença genética específica reduzam consideravelmente o risco de transmissão de tal doença a seus descendentes. Antes de iniciar o PGT-M, deve ser realizado o pré-PGT-M, que estabelece a estratégia diagnóstica a ser feita quando for realizado o PGT-M.

PROCEDIMENTO, RISCOS E LIMITAÇÕES

Existem várias etapas no processo pré-PGT-M.

1. Recebimento dos relatórios genéticos relevantes dos pacientes e de qualquer membro da família relevante.
2. Estudo de caso realizado pela equipe laboratorial da Igenomix.
3. Recebimento do formulário de requisição pré-PGT-M e termo de consentimento preenchidos e assinados.
4. Recebimento e extração de DNA de amostras biológicas (e.g. amostra de sangue ou saliva).
5. "Verificação de informatividade" e o plano de uma estratégia de detecção de mutação, sempre que necessário.
6. Determinação da viabilidade do PGT-M e a estratégia a ser seguida.
7. Conclusão de um relatório interno pré-PGT-M e envio por e-mail à clínica responsável pelo atendimento médico do paciente.

Rubrica:

Para processar as amostras biológicas, os pontos 1 e 3 (veja acima) precisam ser cumpridos, assim como pagamento antecipado. Caso contrário, a análise pode ser colocada em espera até que as informações necessárias tenham sido fornecidas ao laboratório.

Dada a complexidade dos testes genéticos e as implicações significativas dos resultados, os laudos devem ser interpretados em conjunto com outros dados clínicos, dentro do contexto geral de uma clínica dirigida por profissionais da saúde. Os relatórios de resultados são estritamente confidenciais.

As amostras biológicas (sangue ou saliva) a serem usadas na análise genética serão obtidas usando técnicas padrão com pouco ou nenhum risco para a saúde.

O tempo para resultado do teste (pré-PGT-M) para realizar a biópsia do trofoblasto (dia 5/6) é de até 6 semanas. O prazo começará a ser contado assim que a Igenomix receber a amostra, também aquelas de membros da família que a Igenomix tenha identificado como necessários na consulta realizada antes da aceitação do caso. Uma pequena porcentagem de amostras pode sofrer atrasos devido a causas imprevisíveis. Caso isso ocorra, a clínica responsável será notificada.

Embora existam benefícios consideráveis para o teste, também existem limitações, descritas abaixo:

- a) O(s) teste(s) será(ão) estritamente limitado(s) para detectar a doença/mutação específica indicada no relatório genético. Existe uma pequena probabilidade de que o teste não seja conclusivo e, subsequentemente, o PGT-M não poderá ser realizado (por exemplo, falta de marcadores, falha na detecção da mutação de interesse, consanguinidade, etc.).
- b) Amostras de familiares serão usadas para estabelecer o haplótipo ligado à doença e não para o teste em si. Como tal, um relatório correspondente não será emitido.

POLÍTICA DE CANCELAMENTO DO TESTE

O pedido de cancelamento do teste durante a fase analítica (quando a amostra já está em processamento) ou a recusa da realização de uma nova coleta quando solicitado pela Igenomix, não exime você do pagamento do valor do teste, nem autoriza o reembolso de pagamentos já efetuados. Nestes casos, recomendamos que você assine uma declaração de responsabilidade para descarte de amostra biológica e cancelamento do teste.

POLÍTICA DE PROTEÇÃO DE DADOS PESSOAIS E USO DE DADOS EM PESQUISAS

Sua privacidade é uma prioridade para a Igenomix. Por esse motivo, serão considerados confidenciais todos os dados pessoais aos quais a Igenomix tiver acesso em virtude da realização do teste genômico de oncologia, tais como nome e endereço, relações familiares, idade, data de nascimento, nacionalidade, sexo, ("Dados Pessoais") etnia, informações de plano de saúde, sintomas e outras informações médicas, doenças, estudo de amostra com dados genéticos identificáveis, os resultados da análise genética e descobertas ("Dados Pessoais Sensíveis").

Somente pessoas autorizadas dentro da Igenomix e laboratórios parceiros envolvidos no fluxo do teste terão acesso aos Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis.

Finalidade

Os Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis poderão ser tratados para as seguintes finalidades:

- (1) Cumprimento deste termo de consentimento livre e esclarecido firmado entre você e a Igenomix;
- (2) Verificar e garantir a qualidade dos serviços prestados (auditorias internas e controles de qualidade);
- (3) Para fins educacionais. Nessa hipótese, você não será identificado durante a análise dos dados e os Dados Pessoais não constarão em nenhuma publicação;
- (4) Para informar você ou ao seu médico sobre os resultados da análise genética;
- (5) Fornecer a você, mediante sua solicitação, os dados brutos da análise genética;
- (6) Esclarecer dúvidas e/ou sugestões feitas por você durante a condução do teste genômico, e monitorar o desempenho e a resolução do teste;
- (7) Para cumprir com a obrigação regulatória de guarda dos dados pessoais prevista na Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária nº 302 de 13 de outubro de 2005;
- (8) Para entrar em contato com você no futuro para solicitar uma avaliação sobre os serviços da Igenomix;

Rubrica:

Período de retenção

Nos termos da Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária nº 302 de 13, de outubro de 2005, os laudos de análise e os dados brutos devem ser armazenados por 5 (cinco) anos, a partir da data em que foram obtidos.

Passado esse prazo, (1) os Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis serão mantidos com a finalidade de preservar a saúde do titular ou de terceiros a ele relacionados, nos termos da Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária nº 302 de 13 de outubro de 2005; ou (2) os dados podem ser utilizados pela Igenomix para outros propósitos legítimos. As amostras e dados associados serão armazenados pela Igenomix de acordo com a política interna de armazenamento de amostras, a qual está de acordo com os requisitos exigidos pela legislação.

Direitos associados aos Dados Pessoais

De acordo com a Lei n. 13.709, de 14 de agosto de 2018 ("Lei Geral de Proteção de Dados – LGPD"), você pode exercer os seguintes direitos enquanto titular de dados pessoais:

- (1) Confirmação da existência de tratamento de dados pessoais: Você tem o direito de confirmar se a Igenomix trata os seus dados pessoais.
- (2) Acesso aos dados pessoais: Você pode solicitar que a Igenomix informe quais Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis seus ela trata.
- (3) Correção de dados pessoais incompletos, inexatos ou desatualizados: Você tem o direito de solicitar que a Igenomix corrija, atualize ou complemente seus dados pessoais.
- (4) Anonimização, bloqueio ou eliminação de dados desnecessários, excessivos ou tratados em desconformidade com a LGPD: caso qualquer dado pessoal seja tratado de forma desnecessária, em excesso para a finalidade a que se destina ou em desconformidade com a LGPD, você pode solicitar que a Igenomix anonimize, bloqueie ou elimine esses dados.
- (5) Possibilidade de revogação do consentimento e informação sobre as consequências dessa revogação.
- (6) Informação sobre as entidades públicas com as quais a Igenomix compartilhou seus dados pessoais;
- (7) Eliminação de dados tratados com base em seu consentimento.

Para exercer os direitos listados acima, você pode enviar uma comunicação à Igenomix através do e-mail privacidade@igenomix.com.

Se você tiver qualquer (1) dúvida sobre esta Política ou sobre o tratamento dos seus Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis ou (2) se quiser fazer uma reclamação devido a uma possível violação desta Política, entre em contato conosco através do canal de comunicação acima (privacidade@igenomix.com).

Termo de Consentimento e Autorização de Uso dos Dados para fins de pesquisa e educacionais

O Grupo Igenomix conduz projetos de pesquisa e publicações acadêmicas que contribuem para o desenvolvimento e melhoria de métodos de diagnóstico e soluções terapêuticas. Os seus dados podem contribuir para enriquecer esses projetos de pesquisa o que, futuramente, pode contribuir para o diagnóstico prévio ou o tratamento de doenças genéticas que atinjam você ou algum de seus familiares.

Mediante o seu **CONSENTIMENTO**, a Igenomix irá armazenar os seus dados em nosso banco de dados de pesquisas (sem identificar você) para utilizá-los em projetos de pesquisa e publicações acadêmicas. Visite o site www.igenomix.com.br para se informar sobre projetos de pesquisa em andamento.

Por questões de ética médica, nenhuma pesquisa, estudo ou publicação revelará a sua identidade.

TENDO LIDO E ENTENDIDO O QUE FOI DITO ACIMA, DECLARO ESTAR CIENTE:

Tendo lido e compreendido todas as cláusulas do presente Termo, declaro e consinto:

- a) Declaro que recebi as explicações e o aconselhamento genético adequado de pessoal qualificado do MÉDICO / CLÍNICA / GENETICISTA, que me ofereceu informações sobre o significado da análise, incluindo as possíveis alternativas que posso escolher de acordo aos resultados do mesmo e que fica à minha disposição para qualquer dúvida ou teste genético adicional que possa exigir uma vez que os resultados do estudo genético sejam conhecidos;
- b) Estou satisfeito com a informação recebida e concordo livremente com a realização da coleta de amostra(s) para que a Igenomix proceda com o teste genômico solicitado por meu médico.
- c) Estou ciente da indicação, procedimento, probabilidades de sucesso, complicações, riscos e do custo econômico do(s) exame(s) solicitado(s);
- d) Estou ciente de que a equipe de especialistas da Igenomix estará à minha disposição para explicar novamente qualquer informação que não esteja suficientemente clara para mim;
- e) Declaro que entendi as explicações dadas a mim em linguagem clara e simples, e o médico que me viu me permitiu fazer comentários, esclarecendo quaisquer questões levantadas por mim, me informando que eu poderia retirar livremente meu consentimento a qualquer momento;

Rubrica:

- ☐ Autorizo o tratamento dos meus dados para pesquisas e publicações científicas, bem como para fins educacionais. Por questões de ética médica, nenhuma pesquisa, estudo ou publicação revelará a sua identidade.
- ☐ Autorizo o tratamento de meus Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis para oferecimento de produtos ou serviços complementares ao que já adquiri ou produtos ou serviços que irão melhorar a minha experiência com a Igenomix;
- ☐ Autorizo o tratamento de meus Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis para ser convidado(a) a participar de pesquisas de mercado, projetos de pesquisa e desenvolvimento de novos produtos.

Consentimento do paciente

Ao assinar este termo, solicito voluntariamente a realização do teste indicado acima. Declaro ter lido e recebido cópia do consentimento informado incluído nas páginas anteriores. Declaro que fui suficientemente informado(a), acerca dos riscos, benefícios e limitações do teste.

Assinatura do paciente: _____ Data: ____ / ____ / ____

Nome completo do paciente: _____

Assinatura do conjugue: _____ Data: ____ / ____ / ____

Nome completo do conjugue: _____