

## Formulário de requisição de Testes Genéticos Moleculares

Os campos marcados com (\*) são obrigatórios para a realização do teste e podem evitar possíveis atrasos no processamento da amostra

### INFORMAÇÕES DA CLÍNICA

\*Clínica/Centro médico: \_\_\_\_\_ \*Unidade/UF: \_\_\_\_\_

\* Médico (Nome completo)/CRM: \_\_\_\_\_

Pessoa para contato: \_\_\_\_\_

E-mail ou telefone para contato: \_\_\_\_\_ \*E-mail para envio dos resultados: \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_

Cidade: \_\_\_\_\_ Estado: \_\_\_\_\_ CEP: \_\_\_\_\_

### INFORMAÇÕES DO PACIENTE

\*ID do paciente (1): \_\_\_\_\_ (1): Caso não possua, colocar como NÃO APLICÁVEL

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

\*Data de nascimento: \_\_\_\_\_ \*CPF: \_\_\_\_\_

\*Sexo:  Masculino  Feminino

\*Endereço: \_\_\_\_\_ \*Nº \_\_\_\_\_ \*Complemento: \_\_\_\_\_

\*Cidade: \_\_\_\_\_ \*Estado: \_\_\_\_\_ \*CEP: \_\_\_\_\_

\*E-mail para contato: \_\_\_\_\_ \*Telefone: \_\_\_\_\_

### INDICAÇÃO DO TESTE

Indicação: \_\_\_\_\_ Para testes pré-natais, informe a idade gestacional (semanas): \_\_\_\_\_

### INFORMAÇÕES DA AMOSTRA

Tipo de amostra:  Sangue periférico  Líquido amniótico  Vilosidade coriônica  Outra: \_\_\_\_\_

\* Data da coleta da amostra: \_\_\_\_\_

### \*ANÁLISE SOLICITADA

Síndrome do X-frágil (expansão de CGG)

Fibrose cística (estudo de 50 mutações)

Microdeleções do cromossomo Y

Análise Protrombina (FII) - mutação G20210A

Análise Fator V Leiden - mutação G1691A

Análise MTHFR - mutações C677T e A1298C

Hemocromatose (mutações C282Y, H63D, S65C)

Atrofia muscular espinhal (deleção do éxon 7/8)

Teste pré-natal rápido (QF-PCR)

Teste pré-natal para aneuploidias rápidas (NGS)

Array pré natal

Array pós natal

Painel NGS (Especifique em comentários)

Outro teste(s): \_\_\_\_\_

Comentários:

É altamente recomendável anexar o histórico médico relevante do paciente a essa solicitação.

\*Consentimento do paciente: Ao assinar este formulário, solicito voluntariamente a realização do teste indicado acima. Declaro ter lido e recebido cópia do consentimento informado incluído nas próximas páginas. Declaro que fui suficientemente informado(a), acerca dos riscos, benefícios e limitações do teste.

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

\*Autorização do médico: Certifico que as informações do paciente e do médico neste formulário estão corretas, de acordo com o meu conhecimento, e que solicitei o teste acima com base em meu critério profissional de indicação clínica. Expliquei as limitações deste teste e respondi a todas as perguntas. Entendo que o laboratório pode precisar de informações adicionais e concordo em fornecer essas informações, se necessário.

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

## CONSENTIMENTO INFORMADO PARA ESTUDOS GENÉTICOS MOLECULARES

1. Fui informado da indicação, objetivo, características, escopo e limitações do teste genético e recebi respostas adequadas para minhas perguntas.
2. Declaro que as informações pessoais e médicas que forneci são precisas.
3. Entendo que pode ser solicitada uma nova amostra se o diagnóstico for complexo e exigir mais testes genéticos ou se a amostra obtida não for de qualidade ou quantidade adequada. Da mesma forma, entendi que pode ser necessário que uma amostra de sangue seja coletada de meus pais biológicos ou de outros membros da família para fins de conclusão do estudo ou para ajudar a interpretar melhor os testes realizados.
4. O laboratório pressupõe que, em testes destinados a identificar a origem das alterações genéticas em estudo, o médico confirmou que as amostras enviadas são dos pais biológicos do paciente.

**Caso contrário, especifique os detalhes da situação:** \_\_\_\_\_

5. Entendo e aceito que a equipe clínica possa entrar em contato comigo para solicitar mais dados clínicos.
6. Entendo que os resultados deste teste não substituem o diagnóstico médico realizado em uma prática médica, nem o aconselhamento genético oferecido pelo meu médico. Recomenda-se que os resultados sejam apresentados durante uma consulta. O laboratório não é responsável por como você ou seu médico usam os resultados obtidos, nem quaisquer efeitos prejudiciais que possam resultar do uso dessas informações.
7. Entendo que um resultado negativo não implica a ausência de um distúrbio genético, pois depende do escopo do estudo solicitado com base na suspeita de diagnóstico e nas limitações descritas neste documento, bem como no relatório de resultados.
8. Entendo que as informações obtidas podem afetar futuras gestações e outros parentes e, se for o caso, é melhor eu compartilhar essas informações pessoalmente.
9. Antes de fazer o teste genético, considere as implicações dos possíveis resultados. Existem quatro resultados possíveis:
  - a) Resultado positivo: Foi encontrada uma ou mais alterações que, acredita-se, causaram a suspeita de diagnóstico que foi o motivo do estudo. Essa descoberta deve confirmar ou fornecer mais informações sobre o diagnóstico.
  - b) Resultado inconclusivo: São encontradas uma ou mais alterações que não possuem um significado claro. Nesse caso, pode ser necessário solicitar testes adicionais ou estudar outros membros da família para tentar confirmar se os achados estão relacionados à suspeita de diagnóstico que foi o motivo do estudo.
  - c) Resultado negativo: Não foram encontradas alterações genéticas que pudessem explicar o diagnóstico suspeito de que foi o motivo do estudo. Um resultado negativo não implica a ausência de um distúrbio genético, pois depende do estudo solicitado para o diagnóstico suspeito e das limitações da técnica utilizada.
  - d) Resultado não informativo: Muito raramente, uma amostra contaminada, de baixa qualidade e / ou quantidade pode impedir a obtenção de resultados.
10. O relatório de resultados deve ser enviado ao médico que solicitou o estudo, para que ele possa explicá-lo em uma consulta. O prazo para liberação dos resultados inicia após a recepção da amostra e da documentação preenchida, este deve ser verificado no momento da coleta ou no ato da entrega da amostra no laboratório. Em todos os casos, os prazos de entrega podem ser postergados se for necessária uma reanálise da amostra, ou uma nova coleta de amostra ou se existirem problemas no envio da amostra para o laboratório. Atrasos ou alterações do prazo para liberação do resultado podem ocorrer a qualquer momento devido a causas imprevisíveis. Nestes casos, o centro médico e/ou o paciente serão notificados. A falta de pagamento pode impedir a liberação dos resultados e consequentemente também afetar no prazo de emissão do laudo.

### PROPÓSITO DAS ANÁLISES

Este teste tem como objetivo detectar uma alteração no DNA que pode causar:

1. Alterações genéticas responsáveis por uma síndrome ou distúrbio que podem afetar um feto ou torná-lo portador de uma síndrome ou distúrbio.
2. Alteração genética que pode ser responsável por uma síndrome ou distúrbio em adultos é o motivo do estudo.
3. Alteração genética que predispõe ao desenvolvimento de uma síndrome ou distúrbio que pode afetar o indivíduo.
4. Alteração genética que torna uma pessoa portadora, o que pode resultar na transmissão do distúrbio ou síndrome para as gerações futuras, mesmo que o portador não sofra dele próprio (distúrbios autossômicos recessivos ou recessivos ligados ao X).

### RISCOS E LIMITAÇÕES

Esse teste genético é realizado pela extração de DNA de amostras obtidas por métodos de diagnóstico não invasivos, como amostra de saliva ou swab bucal, ou por técnicas de diagnóstico minimamente invasivas, como punção venosa (coleta de sangue). O último procedimento está associado a uma série de riscos leves e pouco frequentes, como a possibilidade de um hematoma se desenvolver no local da picada, desmaios ou tonturas.

As seguintes circunstâncias podem afetar a confiabilidade e os resultados do teste:

- i. Alterações genéticas em regiões que não foram analisadas ou cuja análise não foi solicitada pelo médico do paciente (objetivo do estudo).
- ii. Alterações genéticas inferiores ao tamanho detectável pela resolução da técnica escolhida.
- iii. Alterações genéticas que, por natureza ou por estarem localizadas em regiões complexas ou repetitivas, não são identificáveis

devido às limitações da tecnologia utilizada.

- iv. Com exceção dos testes de cariótipo e FISH (Hibridação fluorescente in situ), nenhuma outra tecnologia usada em diagnósticos de rotina é capaz de detectar rearranjos cromossômicos equilibrados.
- v. Em relação ao diagnóstico, as tecnologias capazes de detectar poliploidia são o cariótipo, FISH, QF-PCR e outras plataformas tecnológicas que analisam polimorfismos de nucleotídeo único (SNP, Single Nucleotide Variation).
- vi. Se houver alterações na sequência genética de um indivíduo (polimorfismos) que, devido à sua natureza incomum, não são consideradas no desenho do teste e podem levar a falsos negativos.
- vii. Tipo de amostras biológicas. Amostras inadequadas e / ou de baixa qualidade e / ou baixa quantidade podem afetar a eficácia e a confiabilidade de um resultado. O tempo entre a coleta e o processamento da amostra biológica pode afetar a integridade do DNA.
- viii. Como em qualquer teste genético, há uma pequena possibilidade de que o resultado possa ser impreciso devido a circunstâncias excepcionais (erros ao coletar ou rotular a amostra, durante o processo ou ao interpretar os resultados).
- ix. À medida que o conhecimento médico avança e novas descobertas são feitas, a interpretação dos resultados pode mudar. É possível que mudanças futuras na interpretação dos resultados levem a novas informações sobre a condição médica em estudo.

Os testes de diagnóstico pré-natal, além das limitações e riscos acima mencionados, também podem ter as seguintes limitações e riscos específicos:

- i. As alterações genéticas podem afetar a placenta e não o feto (mosaicismo placentário).
- ii. As alterações genéticas podem afetar um número limitado de células fetais (mosaicismo fetal).
- iii. Os resultados podem ser comprometidos quando os fetos não herdaram genes dos pais testados (devido à doação de óvulos, doação de sêmen, quando não existe paternidade etc.).
- iv. Os resultados podem ser comprometidos quando houver algum material genético da mãe na amostra analisada (contaminação com células maternas).
- v. Esses testes genéticos são realizados no DNA fetal extraído de amostras coletadas usando métodos de diagnóstico invasivos (amniocentese, amostragem de vilosidades coriônicas ou cordocentese). Os riscos associados a esses procedimentos devem ser explicados pelos profissionais que os realizam. O estudo proposto será realizado em uma amostra fetal, aplicando a tecnologia solicitada pelo seu médico, pois é considerada a melhor estratégia de diagnóstico disponível naquele momento para o caso clínico em estudo, com base no diagnóstico suspeito. No entanto, novas evidências clínicas ou científicas podem surgir, resultando na necessidade de realizar outros testes.
- vi. À medida que o conhecimento médico avança e novas descobertas são feitas, a interpretação dos resultados pode mudar. É possível que mudanças futuras na interpretação dos resultados levem a novas informações sobre a condição médica em estudo.

Nenhuma técnica usada no teste genético é capaz de identificar todas as alterações genéticas possíveis associadas a um distúrbio específico. Portanto, cada tecnologia possui indicações específicas e limitações individuais que serão indicadas no relatório de resultados.

## ACONSELHAMENTO GENÉTICO

O médico que solicita / recomenda esse teste para você assume a responsabilidade de informar sobre o objetivo da análise e fornecer aconselhamento genético assim que os resultados do teste forem obtidos e avaliados. O laboratório está disponível para ajudar o médico a esclarecer qualquer dúvida que surgir.

## 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;

Rubrica:

- (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;

### 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](mailto: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](mailto: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](http://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 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

Rubrica:

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;

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: \_\_\_\_\_