

Guia prático de como preencher documentações para realização do teste CGT

CS BRAZIL

Igenomix[®]

Elaborado por: Anamara Braga
Versão 3.0
Data emissão: 04/04/2023



Como preencher?

Formulário de requisição do teste CGT

Apagar Dados

Igenomix
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

Formulário de requisição do teste CGT

Os campos marcados com * são de preenchimento obrigatório para realização do teste.

*** SELECIONE UM TESTE**

CGT Exome CGT Bank CGT Flex (Personalizado) Extração e armazenamento de DNA (banco de material genético)

*** TIPO DE ANÁLISE**

Casal Individual Individual com matching⁽¹⁾ (selecionar uma das opções abaixo): Outra: _____ (especificar)
 com parceiro(a) previamente com doador (a) previamente (Nesse caso, INFORMAR BANCO DE GAMETAS: _____)
 com doador (a) previamente

⁽¹⁾ Disponível apenas quando há análise CGT prévia do (a) parceiro(a)/doador(a)

*** TESTES PRÉVIOS – Assinalar apenas se(o) a sua(sua) parceiro(a)/doador(a) realizou CGT previamente, indicando qual foi o teste realizado por ele(a):**

a. Painel da Igenomix: CGT Plus CGT Exome CGT600 CGT250 Outros: _____ (especificar)

b. Outro Painel Comercial⁽²⁾: CarrierMapTM (Recombine) qCarrier PlusTM Preconception Focus (SG)
 ECS SEM4 Myriad Foresight (Counsyl) Invitae Comprehensive CS
 Outros: _____ (especificar)

⁽²⁾ NOTA: OBRIGATÓRIO ENVIO DO LAUDO DO PROVEDOR EXTERNO JUNTO DESTES FORMULÁRIO

INFORMAÇÃO DO CENTRO MÉDICO

*Nome da clínica/laboratório: _____ UF/Unidade: _____
 *Nome do médico responsável: _____ *CRM: _____
 Telefone para contato: _____ *E-mail para envio dos resultados: _____
 Endereço: _____ Cidade: _____ Estado: _____ CEP: _____

DADOS DO PACIENTE 1

ID do paciente⁽¹⁾: _____ ⁽¹⁾ Se não houver, assinalar: Não Aplicável

*Nome completo do paciente: _____
 *Data de nascimento: _____ *CPF: _____ *E-mail: _____
 *Sexo: Masculino Feminino *Telefone: _____

*Grupo Étnico. Se pertencer a mais de um grupo étnico, indique qual.

Caucasiano Leste asiático Sul asiático Árabe Indígena Afro-brasileiro Desconhecido
 Asquânaze Hispânico Romani Afro-_____ Outro: _____

INFORMAÇÃO CLÍNICA DO PACIENTE 1

*Data da coleta da amostra: _____ Coleta da amostra feita por (Nome completo): _____
 *Tipo de amostra: Sangue Saliva Não se aplica *Este paciente é um(a) DOADOR(A)? Não Sim
 *Já realizou teste anterior na Igenomix? Não Sim, qual: _____ N.º MUEBR (Ref. Igenomix): _____
 *Histórico relevante: Transfusão de medula óssea Transfusão de sangue recente (>60 dias) Quimera Congênita ou adquirida N/A
 Nota: Para extração de DNA com armazenamento é necessário aguardar 6 meses para coleta tenha realizado transfusão sanguínea
 Indicação para o teste: Sem antecedente familiar Com antecedente familiar Portador conhecido/histórico clínico⁽²⁾
⁽²⁾ Especifique a condição: _____

Os campos obrigatório estão marcados com *

Essas informações são essenciais para o registro do paciente em nossos sistemas.

A falta de preenchimento nos campos obrigatórios impedem a continuidade da análise, deixando a amostra em **quarentena** até obtenção do dados. Nestes casos, o prazo de liberação do laudo iniciará apenas quando todas as informações e assinaturas forem encaminhadas ao laboratório.

Título: CGT request form and Consent Form | Índice: B1_L_J_CGT_002_PT | Versão: 7.0 | Autorizado By: Bruno Coppeski | Autorizado em: 10-Dec-2022



Como preencher?

Formulário de requisição do teste CGT

* SELECIONE UM TESTE

CGT Exome CGT Bank CGT Flex (Personalizado) Extração e armazenamento de DNA (banco de material genético)

Campo dedicado para informar qual o teste realizará e obrigatório:

- CGT Exome
- CGT BANK (apenas doadores)
- CGT FLEX/Personalizado (este campo somente será selecionado se o paciente fizer um painel totalmente voltado para ele e definido depois de aconselhamento genético)
- Extração e armazenamento de DNA (material coletado que ficará estocado para uso futuro).



Como preencher?

Formulário de requisição do teste CGT

* TIPO DE ANÁLISE

Casal Individual Individual com matching⁽¹⁾ (assinalar uma das opções abaixo): Outra: _____ (especificar)
 com parceiro(a) previamente
 com doador (a) previamente) (Nesse caso, INFORMAR BANCO DE GAMETAS: _____)

⁽¹⁾Disponível apenas quando há análise CGT prévia do (a) parceiro(a)/doador(a)

Campo dedicado para informar o tipo de análise e obrigatório:

- Casal
- CGT Individual com Matching e assim assinalar uma das opções:
 - Quando fará o Matching com o parceiro testado previamente.
 - Quando fará o Matching com um doador e informar a qual é banco de gametas do doador.



Como preencher?

Formulário de requisição do teste CGT

*** TESTES PRÉVIOS** – Assinalar apenas se(o) a seu(sua) parceiro(a)/doador(a) realizou CGT previamente, indicando qual foi o teste realizado por ele(a):

a. Painel da Igenomix: CGT Plus CGT Exome CGT600 CGT250 Outros: _____ (especificar)

b. Outro Painel Comercial⁽²⁾: CarrierMapTM (Recombine) qCarrier PlusTM Preconception Focus (SG)
ECS SEMA4 Myriad Foresight (Counsyl) Invitae Comprehensive CS
Outros: _____ (especificar)

⁽²⁾ **NOTA: OBRIGATÓRIO ENVIO DO LAUDO DO PROVEDOR EXTERNO JUNTO DESTE FORMULÁRIO**

Campo dedicado para informar qual o teste prévio realizado pelo parceiro e/ou doador:

A – se foi um painel da Igenomix e selecionar uma das opções:

CGT Plus CGT Exome CGT600 CGT250 Outros: _____ (especificar)

B - Outro Painel Comercial – se foi um painel de outro laboratório de genética e selecionar uma das opções:

CarrierMapTM (Recombine) qCarrier PlusTM Preconception Focus (SG)
ECS SEMA4 Myriad Foresight (Counsyl) Invitae Comprehensive CS
Outros: _____ (especificar)



Como preencher?

Formulário de requisição do teste CGT

INFORMAÇÃO DO CENTRO MÉDICO

*Nome da clínica/laboratório: _____ UF/Unidade: _____
*Nome do médico responsável: _____ *CRM: _____
Telefone para contato: _____ *E-mail para envio dos resultados: _____
*Endereço: _____ Cidade: _____ Estado: _____ CEP: _____

Campos dedicados para informações do centro médico que realizou assistência, onde são obrigatórias:

- Nome do centro médico/consultório/hospital/laboratório
- Unidade/UF (este campo é para possibilitar a identificação principalmente quando o centro médico possui mais de uma unidade);
- Médico e CRM (orientamos a incluir nome completo do médico responsável pela solicitação do teste para evitar possíveis erros de identificação);
- Telefone para contato
- E-mail para envio do resultado (pode ser médico e/ou paciente ou ambos).

Informações adicionais:

Endereço do centro médico (importante para os locais que ainda não possuem cadastro na Igenomix).



Como preencher?

Formulário de requisição do teste CGT

DADOS DO PACIENTE 1

ID do paciente ⁽¹⁾: ⁽¹⁾ Se não houver marcar: Não Aplicável

*Nome completo do paciente:

*Data de nascimento: *CPF: *E-mail:

*Sexo: Masculino Feminino *Telefone: ()

*Grupo étnico. Se pertencer a mais de um grupo étnico, indique qual.

<input type="checkbox"/> Caucasiano	<input type="checkbox"/> Leste asiático	<input type="checkbox"/> Sul asiático	<input type="checkbox"/> Árabe	<input type="checkbox"/> Outro: <input type="text"/>
<input type="checkbox"/> Asquenaze	<input type="checkbox"/> Hispânico	<input type="checkbox"/> Romani	<input type="checkbox"/> Afro- <input type="text"/>	<input type="checkbox"/> Desconhecido

Campos dedicados para informações do Paciente 1 e as informações obrigatórias são:

Caso apenas uma pessoa for realizar o teste CGT somente este campo com os dados do paciente deverão ser preenchidos o campo dedicado ao paciente 2 ficará em branco.

- ID do paciente 1 (número identificação do paciente no centro médico)
- CPF do paciente 1
- Nome completo do paciente 1
- Data de nascimento do paciente 1
- E-mail do paciente 1 (informar quando desejar o envio do laudo)
- Telefone do paciente 1 (informar quando o pagamento for efetuado pelo paciente)
- Informar o sexo do paciente 1
- Assinalar o grupo étnico:

<input type="checkbox"/> Caucasiano	<input type="checkbox"/> Leste asiático	<input type="checkbox"/> Sul asiático	<input type="checkbox"/> Árabe	<input type="checkbox"/> Outro: <input type="text"/>
<input type="checkbox"/> Asquenaze	<input type="checkbox"/> Hispânico	<input type="checkbox"/> Romani	<input type="checkbox"/> Afro- <input type="text"/>	<input type="checkbox"/> Desconhecido



Como preencher?

Formulário de requisição do teste CGT

INFORMAÇÃO CLÍNICA DO PACIENTE 1

*Data da coleta da amostra: _____ Coleta da amostra feita por (Nome completo): _____

*Tipo de amostra: Sangue Saliva Não se aplica *Este paciente é um(a) DOADOR(A)? Não Sim

*Já realizou teste anterior na Igenomix? Não Sim, qual: _____ N.º MUEBR (Ref. Igenomix): _____

*Histórico relevante: Transplante de medula óssea Transfusão de sangue recente (>60 dias) Quimera Congênita ou adquirida N/A

Nota: Para extração de DNA com armazenamento é necessário aguardar 6 meses para coleta tenha realizado transfusão sanguínea

* Indicação para o teste: Sem antecedente familiar Com antecedente familiar¹ Portador conhecido/histórico clínico⁽⁴⁾

⁽⁴⁾Especifique a condição: _____

Informações obrigatórias:

- Data da coleta da amostra
- Coleta da amostra feita por – informar o nome da profissional de enfermagem que realizou o atendimento.
- Tipo de amostra (assinalar se é amostra for sangue ou saliva).
- Informar se o paciente é DOADOR, principalmente para os casos de CGT BANK esta informação é muito importante.
- Informar se já realizou teste com a Igenomix e informar o MUEBR
- Histórico relevante - assinalar uma das opções:

Transplante de medula óssea Transfusão de sangue recente (<60 dias) Quimera congênita ou adquirida N/A

- Indicação para o teste – assinalar uma das opções ou informar no campo:

Sem antecedente familiar Com antecedente familiar² Portador conhecido²



Como preencher?

Formulário de requisição do teste CGT

DADOS DO PACIENTE 2

ID do paciente ⁽⁹⁾: ⁽⁹⁾ Se não houver, assinalar: Não Aplicável

*Nome completo do paciente:

*Data de nascimento: *CPF: *E-mail:

*Sexo: Masculino Feminino *Telefone:

*Grupo Étnico. Se pertencer a mais de um grupo étnico, indique qual.

Caucasiano Leste asiático Sul asiático Árabe Indígena Afro-brasileiro Desconhecido

Asquenaze Hispânico Romani Afro- Outro:

INFORMAÇÃO CLÍNICA DO PACIENTE 2

*Data da coleta da amostra: Coleta da amostra feita por (Nome completo):

*Tipo de amostra: Sangue Saliva Não se aplica *Este paciente é um(a) DOADOR(A)? Não Sim

*Já realizou teste anterior na Igenomix? Não Sim, qual: N.º MUEBR (Ref. Igenomix):

*Histórico relevante: Transplante de medula óssea Transfusão de sangue recente (>60 dias) Quimera Congênita ou adquirida N/A

Nota: Para extração de DNA com armazenamento é necessário aguardar 6 meses para coleta tenha realizado transfusão sanguínea

* Indicação para o teste: Sem antecedente familiar Com antecedente familiar⁴ Portador conhecido/histórico clínico⁽⁵⁾

⁽⁹⁾ Especifique a condição:

Estes campos do PACIENTE 2 somente serão preenchidos se este teste for realizado por dois indivíduos que desejam realizar o teste CGT EXOME para a compatibilidade entre eles.

- Não irão preencher estes campos:
 - Caso seja apenas 1 individuo, pois preencherá o Campo do Paciente 1.
 - Caso seja MATCHING com algum doador de sêmen e/ou óvulo



Como preencher?

Formulário de requisição do teste CGT

CONSANGUINIDADE

* Existe consanguinidade entre o casal? Não Sim Indicar Grau:

***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:

/ /

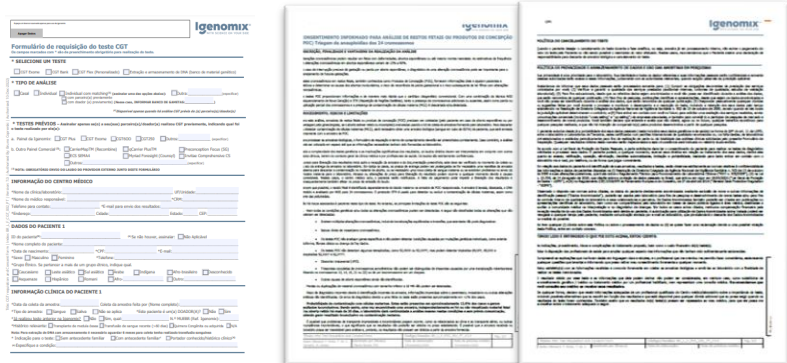
Campos obrigatórios:

- Informar a consanguinidade.
- Assinatura do médico (na ausência da assinatura, encaminhar o pedido médico)



Como preencher?

Termo de consentimento do teste CGT



O Consentimento Informado tem como finalidade principal esclarecer ao paciente o seu diagnóstico, o prognóstico, os meios e formas de tratamento disponíveis e seus riscos, para que diante dessas informações o paciente possa exercer a sua autonomia e tomar uma decisão livre sobre qual procedimento será submetido.

Abordagem do consentimento:

- DESCRIÇÃO, FINALIDADE E VANTAGENS DA REALIZAÇÃO DA ANÁLISE
- PROCEDIMENTO, RISCOS E LIMITAÇÕES
- POLÍTICA DE CANCELAMENTO DO TESTE
- POLÍTICA DE PRIVACIDADE E ARMAZENAMENTO DE DADOS E USO DAS AMOSTRAS EM PESQUISAS

DESCRIÇÃO, OBJETIVO E VANTAGENS DE ANÁLISES

A função principal do Teste Genético de Compatibilidade Genética é identificar indivíduos (incluindo doadores de gametas) ou casais com risco aumentado de ter um filho com uma doença monogênica, o que proporciona a oportunidade de opções reprodutivas adicionais que podem reduzir o risco de transmissão de doenças de herança autossômicas recessivas e ligadas ao X, incluídas no teste.

Estudos científicos estimam que a maioria das pessoas saudáveis, em média, são portadoras de 1 ou 2 variantes patogênicas que podem levar a desordens genéticas graves nos descendentes. Na maioria dos casos, os portadores não apresentam sintomas e não têm histórico familiar conhecido do distúrbio. Para que os sintomas dos distúrbios de herança autossômica recessiva se desenvolvam, é necessário que as duas cópias de um gene herdado por um indivíduo (um herdado do pai e outro herdado da mãe) estejam alteradas.

O objetivo do teste é detectar a presença de variantes patogênicas conhecidas em genes associados à herança autossômica recessiva em um casal, bem como variantes patogênicas em genes ligados ao cromossomo X em mulheres. Se ambos os parceiros forem portadores de mutações no mesmo gene associado à herança autossômica recessiva, haverá um risco aumentado (25%) de ter um filho afetado com essa doença específica. Se uma mulher é portadora de uma variante relacionada a uma doença de herança ligado ao cromossomo X, 50% de seus filhos correm o risco de serem afetados por essa condição específica.

➔ E recomendado que o teste seja realizado previamente ao tratamento de reprodução assistida, mas também é clinicamente válido em meios naturais de reprodução.

PROCEDIMENTOS, RISCOS E LIMITAÇÕES

O processo para a realização do teste é o seguinte:

1. Obtenção de uma amostra de sangue ou saliva.
2. Extração de DNA da amostra biológica.
3. Sequenciamento de Nova Geração (NGS) das regiões onde estão localizadas variantes conhecidas. As listas de genes e mutações analisadas para cada teste estão disponíveis em <https://cgt.igenomix.com.br/>.
4. Estudos adicionais para detectar variantes frequentes que não são analisadas com a tecnologia NGS em alguns genes. As listas de genes e variantes analisadas para cada teste estão disponíveis em <https://cgt.igenomix.com.br/>.
5. Análise bioinformática dos resultados de sequenciamento (NGS).

Para processar a amostra, o formulário de requisição de teste precisará ser preenchido corretamente. Se não for esse o caso, a análise poderá ser suspensa até que as informações necessárias sejam fornecidas ao laboratório.

Dada a complexidade dos testes genéticos e as implicações significativas dos resultados, os resultados obtidos devem ser interpretados em conjunto com dados familiares e clínicos, dentro do contexto geral de uma prática médica conduzida por profissionais de saúde. Os relatórios de resultados são estritamente confidenciais.

Como preencher?

Termo de consentimento do teste CGT

Assine e envie o formulário apenas para uso de diagnóstico

Apague Dados

Igenomix
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

Formulário de requisição do teste CGT

Os campos marcados com * são de preenchimento obrigatório para realização do teste.

*** SELECIONE UM TESTE**

CGT Exome CGT Bank CGT Flex (Personalizado) Extração e armazenamento de DNA (banco de material genético)

*** TIPO DE ANÁLISE**

Casal Individual Individual com matching⁽¹⁾ (selecione uma das opções abaixo): Outra: _____ (especifique)
com parceiro(a) previamente com parceiro(a) previamente (Nesse caso, INFORMAR BANCO DE GENÉTICAS: _____)

⁽¹⁾Disponível apenas quando há análise CGT prévia de (a) parceiro(a)/doador(a)

*** TESTES PRÉVIOS** – Assinalar apenas se(o) a(s) sua(s) parceiro(a)/doador(a) realizou CGT previamente, indicando qual foi o teste realizado por ele(s):

a. Painel da Igenomix: CGT Plus CGT Exome CGT600 CGT250 Outros: _____ (especifique)

b. Outro Painel Comercial⁽²⁾: CarrierMapTM (Recombin) qCarrier PlusTM Preconception Focus (SG) ECS SEM44 Myriad Foresight (Counsyf) Invitae Comprehensive CS Outros: _____ (especifique)

⁽²⁾NOTA: OBRIGATÓRIO ENVIO DO LAUDO DO PROVEDOR EXTERNO JUNTO DESTTE FORMULÁRIO

INFORMAÇÃO DO CENTRO MÉDICO

*Nome da clínica/laboratório: _____ UF/Unidade: _____

*Nome do médico responsável: _____ *CRM: _____

Telefone para contato: _____ *E-mail para envio dos resultados: _____

*Endereço: _____ *Cidade: _____ *Estado: _____ *CEP: _____

DADOS DO PACIENTE 1

ID do paciente⁽¹⁾: _____ ⁽¹⁾Se não houver, assinalar: Não Aplicável

*Nome completo do paciente: _____

*Data de nascimento: _____ *CPF: _____ *E-mail: _____

Sexo: Masculino Feminino *Telefone: _____

*Grupo étnico. Se pertencer a mais de um grupo étnico, indique qual.
 Caucasiano Leste asiático Sul asiático Árabe Indígena Afro-brasileiro Desconhecido Asquanzai Hispânico Romani Afro- _____ *Outro: _____

INFORMAÇÃO CLÍNICA DO PACIENTE 1

*Data da coleta da amostra: _____ Coleta da amostra feita por (Nome completo): _____

*Tipo de amostra: Sangue Saliva Não se aplica *Esta paciente é um(a) DOADOR(A)? Não Sim

*Há resultado teste anterior no laboratório? Não Sim, qual: _____ N.º MUEBR (Ref. Igenomix): _____

*Histórico relevante: Transplante de medula óssea Transfusão de sangue recente (>40 dias) Quimera completa ou adquirida N/A

Nota: Para extração de DNA com armazenamento é necessário aguardar 6 meses para coleta teste realizado transfusão sangüínea

* Indicação para o teste: Sem antecedente familiar Com antecedente familiar* Portador conhecido/histórico clínico⁽²⁾

⁽²⁾Especifique a condição: _____

Nome do paciente:
CPF: _____

CONSENTIMENTO INFORMADO PARA ANÁLISE DE RESTOS FETAIS OU PRODUTOS DE CONCEPÇÃO (POC) Triângulo de amniocelulias dos 24 cromossomos

DESCRIÇÃO, FINALIDADE E VANTAGENS DA REALIZAÇÃO DA ANÁLISE

Alterações cromossômicas podem resultar em feto com deficiências físicas, intelectuais ou até mesmo morte neonatal. As estimativas de frequência de alterações cromossômicas em abortos espontâneos variam de 15% a 10%.

No caso de interrupção precoce da gestação ou perda por aborto espontâneo, o diagnóstico de uma alteração cromossômica pode ser importante para o planejamento de futuras gestações.

Testes cromossômicos em restos fetais, também conhecidos como Produtos de Concepção (POC), fornecem informações úteis e ajudam pacientes e médicos a determinar se causas de abortos involuntários, o risco de recorrência de perda gestacional e o risco subsequente de ter filhos com alterações cromossômicas.

Os testes POC proporcionam informações e de maneira mais rápida que o cariótipo convencional. Com uma combinação de técnica NGS (Sequenciamento de Nova Geração) e STR (Repetição de Sequências Curtas), tanto a presença de cromossomos adicionais ou ausentes, assim como perda ou duplicação parcial dos cromossomos e a presença de contaminação de células maternas (MCC) é detectada e/ou detectada.

PROCEDIMENTO, RISCOS E LIMITAÇÕES

Para esta análise, amostras de restos fetais ou produtos de concepção (POC) precisam ser coletadas pelo paciente em caso de aborto espontâneo ou por curetagem pelo ginecologista, se o aborto estiver total ou incompleto e enviadas usando o kit de coleta de amostras fornecido pelo laboratório. Para descartar ou detectar contaminação de células maternas (MCC), será necessário obter uma amostra biológica (sangue em tubo de EDTA) do paciente, que será enviada juntamente com a amostra de POC.

Para processar as amostras biológicas, o formulário de requisição e termo de consentimento deverão ser preenchidos corretamente. Caso contrário, a análise pode ser cancelada 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 obtidos devem ser interpretados em conjunto com outros dados clínicos, dentro do contexto geral de clínica médica e por profissionais da saúde. Os laudos são emitidos confidenciais.

O prazo para liberação dos resultados varia após a recepção da amostra e da documentação preenchida, este deve ser verificado no momento da coleta ou no ato de entrega da amostra no laboratório. Em todos os casos, o prazo de entrega poderá ser prolongado se for necessária uma reanálise de amostra materno para descartar a contaminação no material de abortos, ou se necessário uma nova coleta de sangue materno ou se ocorrer problema no envio de amostra materno para o laboratório. Apesar de alterações do prazo para liberação do resultado podem ocorrer a qualquer momento devido a causas imprevistas. Nesse caso, o centro médico avisará o paciente sendo notificado. A falta de pagamento pode impedir a liberação dos resultados e consequentemente retardar o prazo de entrega do laudo.

Sempre que possível, o tecido fetal é identificado separadamente do tecido materno em caso de POC reconhecido. A amostra é lavada, dissociada, o DNA extraído e analisado por NGS para 24 cromossomos. O protocolo STR é usado para detectar ou excluir a contaminação de células maternas, assim como para as poliploidias.

- Não há riscos associados à paciente neste tipo de teste. No entanto, as principais limitações de teste POC são as seguintes:
- Nem todas as condições genéticas e/ou todas as alterações cromossômicas podem ser detectadas. A seguir são listadas todas as alterações que não poderiam ser detectadas:
 - Existem múltiplas alterações cromossômicas, incluindo translocações equilibradas e inversões, que este teste não pode diagnosticar.
 - Baixas níveis de mosaico cromossômico.
 - Os testes POC não analisam genes específicos e não podem detectar condições causadas por mutações genéticas individuais, como anemia falciforme, fibrose cística ou doença de Tay-Sachs.
 - Os testes POC não detectam algumas tetraploidias, como 32,X000 ou 52,0000, mas podem detectar triploidias 69,000, 69,000 e tetraploidias 92,000X ou 92,000Y.
 - Diagnóstico Uniparental (UPS).

- Tribunais complexos de conhecimentos acidentários não podem ser diagnosticados de transmissão causada por uma translocação Robertsoniana (alteração de cromossomos 13, 14, 15, 21 ou 22) ou de locomoção em um díplex.
- Outras causas de aborto espontâneo ainda não identificadas.

- Perdas ou duplicações de material cromossômico com tamanho inferior a 10 Mb não podem ser detectadas.
- Risco de diagnóstico incorreto devido à identificação incorreta de amostra, informações incorretas sobre o parentesco, mosaico ou outras alterações genéticas não identificadas. Os erros de diagnóstico devido a uma falha no teste estão presentes aproximadamente em 1% dos casos.

4. **Probabilidade de contaminação com células maternas.** Estes testes apresentam uma aproximadamente 13,6% das casos e geram resultados incorretos. Sendo assim, uma vez encaminhada uma amostra, independentemente se foi ou não visualizada material fetal e/ou aborto retido há mais de 30 dias, o laboratório dará continuidade e analisará mesmo nestas condições e sem prévia comunicação, podendo gerar resultado incorretos ou contaminação materna.

5. É possível que problemas de transporte imprévisíveis e incontornáveis possam ocorrer, como se relacionados ao clima e ao transporte aéreo, ou outras circunstâncias imprevisíveis, o que significa que os resultados não poderão ser obtidos no prazo estabelecido. É possível que a amostra recebida no laboratório possa ser inutilizada para a análise e, portanto, os resultados não possam ser obtidos a partir de amostra fornecida.

Nome do paciente:
CPF: _____

CONSENTIMENTO INFORMADO PARA ANÁLISE DE RESTOS FETAIS OU PRODUTOS DE CONCEPÇÃO (POC) Triângulo de amniocelulias dos 24 cromossomos

DESCRIÇÃO, FINALIDADE E VANTAGENS DA REALIZAÇÃO DA ANÁLISE

Alterações cromossômicas podem resultar em feto com deficiências físicas, intelectuais ou até mesmo morte neonatal. As estimativas de frequência de alterações cromossômicas em abortos espontâneos variam de 15% a 10%.

No caso de interrupção precoce da gestação ou perda por aborto espontâneo, o diagnóstico de uma alteração cromossômica pode ser importante para o planejamento de futuras gestações.

Testes cromossômicos em restos fetais, também conhecidos como Produtos de Concepção (POC), fornecem informações úteis e ajudam pacientes e médicos a determinar se causas de abortos involuntários, o risco de recorrência de perda gestacional e o risco subsequente de ter filhos com alterações cromossômicas.

Os testes POC proporcionam informações e de maneira mais rápida que o cariótipo convencional. Com uma combinação de técnica NGS (Sequenciamento de Nova Geração) e STR (Repetição de Sequências Curtas), tanto a presença de cromossomos adicionais ou ausentes, assim como perda ou duplicação parcial dos cromossomos e a presença de contaminação de células maternas (MCC) é detectada e/ou detectada.

PROCEDIMENTO, RISCOS E LIMITAÇÕES

Para esta análise, amostras de restos fetais ou produtos de concepção (POC) precisam ser coletadas pelo paciente em caso de aborto espontâneo ou por curetagem pelo ginecologista, se o aborto estiver total ou incompleto e enviadas usando o kit de coleta de amostras fornecido pelo laboratório. Para descartar ou detectar contaminação de células maternas (MCC), será necessário obter uma amostra biológica (sangue em tubo de EDTA) do paciente, que será enviada juntamente com a amostra de POC.

Para processar as amostras biológicas, o formulário de requisição e termo de consentimento deverão ser preenchidos corretamente. Caso contrário, a análise pode ser cancelada 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 obtidos devem ser interpretados em conjunto com outros dados clínicos, dentro do contexto geral de clínica médica e por profissionais da saúde. Os laudos são emitidos confidenciais.

O prazo para liberação dos resultados varia após a recepção da amostra e da documentação preenchida, este deve ser verificado no momento da coleta ou no ato de entrega da amostra no laboratório. Em todos os casos, o prazo de entrega poderá ser prolongado se for necessária uma reanálise de amostra materno para descartar a contaminação no material de abortos, ou se necessário uma nova coleta de sangue materno ou se ocorrer problema no envio de amostra materno para o laboratório. Apesar de alterações do prazo para liberação do resultado podem ocorrer a qualquer momento devido a causas imprevistas. Nesse caso, o centro médico avisará o paciente sendo notificado. A falta de pagamento pode impedir a liberação dos resultados e consequentemente retardar o prazo de entrega do laudo.

Sempre que possível, o tecido fetal é identificado separadamente do tecido materno em caso de POC reconhecido. A amostra é lavada, dissociada, o DNA extraído e analisado por NGS para 24 cromossomos. O protocolo STR é usado para detectar ou excluir a contaminação de células maternas, assim como para as poliploidias.

- Não há riscos associados à paciente neste tipo de teste. No entanto, as principais limitações de teste POC são as seguintes:
- Nem todas as condições genéticas e/ou todas as alterações cromossômicas podem ser detectadas. A seguir são listadas todas as alterações que não poderiam ser detectadas:
 - Existem múltiplas alterações cromossômicas, incluindo translocações equilibradas e inversões, que este teste não pode diagnosticar.
 - Baixas níveis de mosaico cromossômico.
 - Os testes POC não analisam genes específicos e não podem detectar condições causadas por mutações genéticas individuais, como anemia falciforme, fibrose cística ou doença de Tay-Sachs.
 - Os testes POC não detectam algumas tetraploidias, como 32,0000 ou 52,0000, mas podem detectar triploidias 69,000, 69,000 e tetraploidias 92,000X ou 92,000Y.
 - Diagnóstico Uniparental (UPS).

- Tribunais complexos de conhecimentos acidentários não podem ser diagnosticados de transmissão causada por uma translocação Robertsoniana (alteração de cromossomos 13, 14, 15, 21 ou 22) ou de locomoção em um díplex.
- Outras causas de aborto espontâneo ainda não identificadas.

- Perdas ou duplicações de material cromossômico com tamanho inferior a 10 Mb não podem ser detectadas.
- Risco de diagnóstico incorreto devido à identificação incorreta de amostra, informações incorretas sobre o parentesco, mosaico ou outras alterações genéticas não identificadas. Os erros de diagnóstico devido a uma falha no teste estão presentes aproximadamente em 1% dos casos.

4. **Probabilidade de contaminação com células maternas.** Estes testes apresentam uma aproximadamente 13,6% das casos e geram resultados incorretos. Sendo assim, uma vez encaminhada uma amostra, independentemente se foi ou não visualizada material fetal e/ou aborto retido há mais de 30 dias, o laboratório dará continuidade e analisará mesmo nestas condições e sem prévia comunicação, podendo gerar resultado incorretos ou contaminação materna.

5. É possível que problemas de transporte imprévisíveis e incontornáveis possam ocorrer, como se relacionados ao clima e ao transporte aéreo, ou outras circunstâncias imprevisíveis, o que significa que os resultados não poderão ser obtidos no prazo estabelecido. É possível que a amostra recebida no laboratório possa ser inutilizada para a análise e, portanto, os resultados não possam ser obtidos a partir de amostra fornecida.

Nome do paciente e CPF

(Na versão de preenchimento online do arquivo, estes campos são preenchidos automaticamente assim que adicionar informações no formulário de requisição)

Rubrica do paciente em todas as páginas do termo

Termo de Consentimento Informado (TCI) - Versão 2023 | Autorizada pelo Conselho Brasileiro de Genética | Autorizada em 10/08/2023

Rubrica:

Rubrica:

Assinatura	Assinatura	Assinatura	Assinatura
Assinatura do Paciente	Assinatura do Médico	Assinatura do Médico	Assinatura do Médico

Assinatura	Assinatura
Assinatura do Paciente	Assinatura do Médico



Como preencher?

Termo de consentimento do teste CGT

Observado o disposto acima, você autoriza que os resultados de seus exames sejam utilizados para pesquisas e publicações científicas, bem como para fins educacionais, desde que sua identidade e privacidade sejam preservadas? Sim Não

PREFERÊNCIAS DE RESULTADOS SOMENTE NO CASO DE DOADORES: (MARQUE UMA DAS OPÇÕES)

- Não desejo receber nenhuma informação sobre o resultado do teste: não desejo ter acesso ou receber nenhuma informação sobre os resultados do teste. No entanto, se as informações forem necessárias para evitar danos graves à minha saúde ou aos de meus parentes biológicos, essas informações poderão ser fornecidas a mim ou a um representante legalmente autorizado. De qualquer forma, a comunicação será limitada exclusivamente aos dados necessários para esse fim.
- Receber os resultados do CGT: Gostaria que a Igenomix informe o médico solicitante sobre os resultados dos meus testes de CGT, aceitando que tais resultados possam indicar o risco de transmissão de doenças genéticas que podem ser transmitidas aos meus filhos, mesmo que eu não apresente nenhum sintoma dessas doenças.

Informações Adicionais no Termo de Consentimento:

- Autorização que os resultados do teste sejam utilizados para pesquisas científicas, com identidade preservada.
- Preferência de resultados apenas nos casos de doadores.



Como preencher?

Termo de consentimento do teste CGT

***Consentimento do paciente 1 e/ou 2:** Ao assinar este termo, solicito voluntariamente a realização do teste indicado acima. Declaro ter lido e recebido cópia do consentimento informado incluído todas as páginas. Declaro que fui suficientemente informado(a), acerca dos riscos, benefícios e limitações do teste.

*** Assinatura do paciente 1 ou responsável legal:** **Data:** / /

*** Nome completo do paciente (não completar quando paciente for doador):**

*** Assinatura do paciente 2 ou responsável legal:** **Data:** / /

*** Nome completo do paciente (não completar quando paciente for doador):**

Campo Obrigatório:

- Assinatura do(s) paciente(s)
- Nome completo do(s) paciente(s)