

Guia prático de como preencher documentações para realização do teste GPDx

CS BRAZIL



Como preencher?

Formulário de requisição do teste GPDx

Genomic Precision
Diagnostics
by Igenomix

Rapidez em testes reservados apenas para uso da Igenomix

Apagar Dados

Igenomix
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

FORMULÁRIO DE SOLICITAÇÃO DE TESTE DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE PRECISÃO

As seções sinalizadas com (*) são de preenchimento obrigatório para a realização do estudo genético.

FAVOR ANEXAR TODOS OS OUTROS POSSÍVEIS DOCUMENTOS DE INTERESSE CLÍNICO (ex.: pedido médico, relatório médico detalhado, resultados de exames prévios etc.)

***Teste solicitado:**
Por favor, selecione uma das opções abaixo - (A), (B), (C), (D), (E) ou (F) - e complete as informações apenas da opção selecionada, ou informe o código do exame e a operadora.

☐ **A) Estudo de 1 gene ou Estudo da variante/mutação específica:**
Nome do gene (se possível, informar também o respectivo número OMIM):

Variante/mutação a ser pesquisada (preencher apenas nos casos de estudo de mutação pontual e utilizar nomenclatura HGVS. **IMPORTANTE!** O estudo de uma única variante em sua variante foi detectado previamente à solicitação recomendada):

POR FAVOR, SELECIONE A(S) METODOLOGIA(S) QUE DEVE(M) SER UTILIZADA(S) PARA O ESTUDO DOS GENES ACIMA:
Sequenciamento (NGS) ☐ MLPA ☐ Expansão de repetições ☐ Mutação pontual ☐ Outros: _____

☐ **B) Estudo Citogenético:**
Microarray Cromossômico (CMA): ☐ 250K ☐ 750K ☐ HD ☐ XON

☐ **C) Painel Genético (a partir de 2 genes):**
Nome do painel no [site Igenomix](#) e/ou genes de interesse: _____ Doença/Fenótipo/Condição: _____

☐ **D) Sequenciamento do Exoma Completo (WES Diagnóstico):** **ATENÇÃO!** Favor assinalar abaixo caso o sequenciamento do genoma mitocondrial também seja necessário: ☐ **Incluir sequenciamento do genoma mitocondrial.**
Por favor, assinale abaixo o tipo de análise a ser realizada:
☐ Análise de PACIENTE (ÚNICO)
☐ Análise de CASAL (indicado para casos em que o material do filho afetado não está disponível para análise – ex.: casos de perda fetal ou natimortalidade sem coleta/preservação de amostra; **será emitido um único laudo**, referente à análise conjunta do casal, com o objetivo de explicar o fenótipo do filho afetado)
☐ Análise de TRIO (inclui pai, mãe e filho – sendo este último o paciente principal; **será emitido um único laudo**, com foco no paciente principal, porém utilizando as informações dos pais para auxiliar na interpretação dos achados genéticos do paciente principal)
Por favor, caso queira que o laudo inclua possíveis achados secundários em genes associados (isto é, genes relacionados a condições para as quais há condutas clínicas disponíveis), de acordo com as diretrizes do Colégio Americano de Genética Médica (ACMG), assinale abaixo:
☐ Incluir achados secundários do paciente principal
☐ Incluir achados secundários do paciente adicional 1 (PA1)
☐ Incluir achados secundários do paciente adicional 2 (PA2)

☐ **E) Sequenciamento do Genoma Completo (WGS Diagnóstico):**
Por favor, assinale abaixo o tipo de análise a ser realizada:
☐ Análise de PACIENTE (ÚNICO)
☐ Análise de CASAL (indicado para casos em que o material do filho afetado não está disponível para análise – ex.: casos de perda fetal ou natimortalidade sem coleta/preservação de amostra; **será emitido apenas um laudo**, referente à análise conjunta do casal, com o objetivo de explicar o fenótipo do filho afetado)
☐ Análise de TRIO (inclui pai, mãe e filho – sendo este último o paciente principal; **será emitido apenas um laudo**, com foco no paciente principal, porém utilizando as informações dos pais para auxiliar na interpretação dos achados genéticos do paciente principal)

☐ **F) Reanálise: IMPORTANTE!** Em caso de reanálise, certifique-se de indicar em um dos itens acima o novo teste a ser realizado e preencher corretamente todas as informações do paciente nas páginas a seguir.

CAMPO EXCLUSIVO PARA OPERADORAS DE SAÚDE: Código do exame: _____ Operadora: _____

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.



Como preencher?

Formulário de requisição do teste GPDx

*Teste solicitado				
a) Estudo de gene/variante				
Nome do gene:		OMIM#:	Variante/Mutação (usar nomenclatura HGVS):	
Sequenciamento (NGS) ☐	MLPA ☐	Expansão de repetições ☐	Mutação pontual ☐	Outros: ☐
b) Estudo Citogenético				
Microarray Cromossômico (CMA): ☐ 160K ☐ 750K ☐ HD				
c) Painel Genômico de Precisão (ver catálogo)				
Nome ou Código:			Doença/Fenótipo/Condição:	
d) WES (Sequenciamento do Exoma completo) Diagnóstico			Informar "Achados secundários, segundo ACMG" (indicar abaixo)	
Paciente ☐	Casal ☐	Trio ☐	Paciente ☐	P1 ☐ P2 ☐
e) WGS (Sequenciamento do Genoma Completo) Diagnóstico ☐ Paciente ☐ Casal ☐ Trio ☐				

Campo dedicado para informar qual o teste irá fazer e obrigatórios, deverá escolher umas alternativas (a, b, c, d ou e):

- Irá selecionar a ALTERNATIVA A: somente se for analisar apenas 1 gene/variante, inserindo os dados: nome do gene analisado, OMIM* e variante/mutação. Além disso, selecionar a tecnologia que será utilizada: NGS, MLPA, Expansão de repetições, mutação pontual ou outros.
- Irá selecionar a ALTERNATIVA B: somente se for realizar estudo citogenético utilizando a tecnologia CMA, inserindo o número de sondas analisadas (160K, 750K ou HD).
- Irá selecionar a ALTERNATIVA C: somente se for realizar um teste de Painel de precisão, inserindo assim o nome do teste ou código e a doença/fenótipo/condição que está relacionada (utilizar catálogo Igenomix).
- Irá selecionar a ALTERNATIVA D: somente se for realizar EXOMA DIAGNÓSTICO (WES Diagnostic), selecionando quantas pessoas realizarão o teste e em qual dos pacientes foi diagnosticado o "achado secundário, segundo ACMG" (a descrição completa será feita na segunda pagina com o relatório médico).
- Irá selecionar a ALTERNATIVA E: somente se for realizar Sequenciamento do GENOMA COMPLETO (WGS), selecionando quantas pessoas realizarão o teste.

*OMIM: é uma base de dados de genes e das desordens genéticas conhecidas associadas a esses genes.

** Caso tenha dúvidas da tecnologia utilizada no teste, pode confirmar diretamente em nosso site onde consta todos estes detalhes: <https://www.igenomix.com.br/genomics-precision-diagnostic/>



Como preencher?

Formulário de requisição do teste GPDx

Igenomix®

*Dados do paciente principal:

Nome completo:
CPF: **Data de Nascimento:** (DD/MM/AAAA) / / **Sexo:** ☐ Masculino ☐ Feminino
Já realizou teste anterior na Igenomix? ☐ Sim ☐ Não **ID paciente (caso possua):**

Caso apenas uma pessoa realize o teste GPDx somente este campo com os dados do paciente deverão ser preenchidos os campos dedicados ao parental 1 e 2 ficarão em branco. Campos dedicados para informações do Paciente e obrigatórias:

- Nome completo
- CPF do paciente
- Data de nascimento
- Sexo do paciente
- Informar se já realizou teste com a Igenomix, inserindo assim o ID paciente e Número MUEBR.



Como preencher?

Formulário de requisição do teste GPDx

Transfusão de sangue recente (inferior a 60 dias)? ☐ Sim ☐ Não Nota: Para extração de DNA com armazenamento é necessário aguardar 6 meses para coleta caso tenha realizado transfusão sanguínea.	Transplante de medula óssea ou quimera? ☐ Sim ☐ Não
É afetado pela doença (ou seja, apresenta ou já apresentou, em qualquer momento da vida, sinais ou sintomas da doença que é foco deste teste)? ☐ Sim ☐ Não	Consanguinidade parental (ou seja, há algum tipo de parentesco biológico entre seus pais)? ☐ Não ☐ Sim, qual?
Indicação clínica (motivo para realização do exame) e histórico familiar (se houver): 	
Grupo étnico ☐ Árabe ☐ Caucasiano ☐ Sul asiático ☐ Oriental ☐ Asquenaze ☐ Hispânico ☐ Romani ☐ Afro- ☐ Indígena ☐ Afro-brasileiro ☐ Outro (indicar): Obs.: É possível assinalar mais de uma opção (caso pertença a mais de um grupo étnico).	

Caso apenas uma pessoa for realizar o teste GPDx somente este campo com os dados do paciente deverão ser preenchidos os campos dedicados ao parental 1 e 2 ficarão em branco. Campos dedicados para informações do Paciente e obrigatórias:

- Informar se realizou transfusão de sangue recentemente
- Informar se recebeu transplante de medula óssea ou quimera
- Informar se é afetado pela doença/condição/fenótipo.
- Consanguinidade (apenas assinalar esta alternativa se mais de uma pessoa for realizar o teste).
- Indicação Clínica (informar o motivo da realização do teste, lembrando que a descrição completa será preenchida na segunda pagina do formulário)
- Selecionar uma ou mais as alternativas em relação ao seu grupo étnico.



Como preencher?

Formulário de requisição do teste GPDx

*Dados da amostra (dados referentes à amostra do paciente principal):	
Nome e registro profissional (se houver) do responsável pela coleta: 	Data da coleta da amostra: (DD/MM/AAAA) / /
Tipo de amostra: ☐ Sangue ☐ Saliva ☐ Swab ☐ DNA extraído	
☐ Material de aborto/POC ^[1] ☐ Tecido ^[1]	^[1] Informar origem/Tipo de tecido:
☐ Vilosidades coriônicas ^[2] ☐ Líquido amniótico ^[2]	^[2] ATENÇÃO! Para o diagnóstico pré-natal , é necessário SEMPRE enviar uma amostra de sangue periférico materno (tubo EDTA) para descartar contaminação.
☐ Amostra de sangue materno (diagnóstico pré-natal) ^[2]	
☐ Papel filtro para coleta de sangue	

Campos dedicados para informações da amostra e obrigatórias:

- Nome do profissional responsável pela coleta da amostra (enfermeiro, médico, próprio paciente)
- Data da coleta da amostra
- *Origem/Tecido (somente preencher esta alternativa se selecionou acima a alternativa TECIDO ou RESTOS FETAIS/POC, informando assim sua origem)
- Tipo de amostra:

☐ Sangue	☐ Saliva	☐ Swab	☐ DNA extraído
☐ Material de aborto/POC ^[1]	☐ Tecido ^[1]		
☐ Vilosidades coriônicas ^[2]	☐ Líquido amniótico ^[2]		
☐ Amostra de sangue materno (diagnóstico pré-natal) ^[2]			
☐ Papel filtro para coleta de sangue			



Como preencher?

Formulário de requisição do teste GPDx e WES

Informação do familiar 1 (P1):	
Nome completo:	_____ CPF: _____
Data de Nascimento (DD/MM/AAAA):	_____ ID: _____ Sexo: _____
Consanguinidade:	Parentesco com o paciente: _____ Afetado: _____ Grupo étnico: _____
Tipo de amostra:	Data da coleta da amostra: _____ Histórico Familiar: _____

Informação do familiar 2 (P2):	
Nome completo:	_____ CPF: _____
Data de Nascimento (DD/MM/AAAA):	_____ ID: _____ Sexo: _____
Consanguinidade:	Parentesco com o paciente: _____ Afetado: _____ Grupo étnico: _____
Tipo de amostra:	Data da coleta da amostra: _____ Histórico Familiar: _____

Estes campos do PARENTAL 1 E 2 somente serão preenchidos se este teste for realizado por mais pacientes (casal ou Trio) , e os campos obrigatórios são:

- Nome completo, CPF, data de nascimento
- ID (apenas preencher se já tiver realizado teste prévio com a Igenomix).
- Sexo
- Consanguinidade (informar se existe ou não)
- Parentesco com o paciente (informar se é pai, mãe, filho, etc)
- Informar se é afetado pela doença/condição/fenótipo.
- Informar seu grupo étnico
- Qual o tipo de amostra coletada
- Data da coleta da amostra
- Histórico familiar (informar o motivo da realização do teste, lembrando que a descrição completa será preenchida na segunda pagina do formulário)



Como preencher?

Formulário de requisição do teste GPDx

*Médico solicitante:		Clínica / Hospital / Centro:
Nome:		Por favor, informe abaixo o nome da clínica/hospital/centro em que foi atendido(a):
CRM:		
*Autorização do médico solicitante (em substituição ao preenchimento dos campos abaixo, um <u>pedido médico carimbado e assinado</u> pode ser anexado a essa documentação):		
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 e riscos 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. Ao assinar este requerimento autorizo o teste genético para este paciente.		
Assinatura e carimbo do médico solicitante:		Data:
E-mail(s) para envio de resultado ao médico solicitante:		E-mail ID 1:
		E-mail ID 2:

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

- Médico e CRM (orientamos a incluir nome completo do médico responsável pela solicitação do teste para evitar possíveis erros de identificação);
- Nome do centro médico/consultório/hospital/laboratório;
- Caso o paciente não tenha pedido médico, o médico deverá assinar neste campo.
- Informar os emails que deveremos enviar os laudos.



Como preencher?

Termo de consentimento do teste GPDx e WES

CONSENTIMENTO INFORMADO PARA O TESTE DE DIAGNÓSTICO GENÔMICO DE PRECISÃO

FINALIDADE DO ESTUDO

O teste genético é feito para identificar alterações na sequência de DNA de um indivíduo. O DNA compactado forma estruturas chamadas cromossomos. O cromossomo é composto por material genético, proteínas e por milhares de genes que codificam as proteínas necessárias para que as células desempenhem suas funções. Um gene apresenta uma sequência de quatro nucleotídeos (A, T, G e C) que estão dispostos em uma ordem particular. As doenças genéticas são causadas por alterações na estrutura dos cromossomos ou por mudanças na sequência de DNA. Os resultados de um teste genético podem confirmar ou descartar uma possível condição genética ou ajudar a determinar a probabilidade de uma pessoa desenvolver ou transmitir uma doença genética. O teste genético molecular analisa genes individuais ou pequenas alterações de DNA para identificar variações ou alterações que podem desencadear um distúrbio genético. Os testes genéticos cromossômicos analisam cromossomos inteiros ou grandes rearranjos estruturais desbalanceados nos cromossomos permitindo detectar alterações aneuploidias ou grandes deleções ou duplicações, também conhecidas como variações no número de cópias (CNV: Variação do Número de Cópias).

Este estudo genético visa detectar alterações no DNA que podem determinar as seguintes situações:

1. Alterações genéticas responsáveis por uma síndrome ou distúrbio que possa afetar o feto ou conferir a ele o estado de portador de uma síndrome ou distúrbio.
2. Alteração genética que é responsável por uma síndrome ou distúrbio que é o objeto do estudo em adultos.
3. Alteração genética que predispõe ao desenvolvimento de uma síndrome ou distúrbio que pode afetar o indivíduo.
4. Alteração genética que confere estado de portador, para que possa ser transmitido por herança, mesmo que o portador não manifeste a doença ou síndrome (condições de herança autossômica recessiva ou ligada ao X).

Além disso, o teste genético, mesmo se realizado em condições de trabalho de rotina, também pode revelar informações inesperadas, como:

- 1. Resultados inesperados de diagnóstico para um teste diagnóstico concebido para ser utilizado apenas para diagnóstico pré-natal ou diagnóstico pré-implantacional.
- 2. Resultados inesperados de diagnóstico para um teste diagnóstico de diagnóstico pré-natal ou diagnóstico pré-implantacional.
- 3. Resultados inesperados de diagnóstico para um teste diagnóstico de diagnóstico pré-natal ou diagnóstico pré-implantacional.

Além disso, o teste genético, mesmo se realizado em condições de trabalho de rotina, também pode revelar informações inesperadas, como:

- 1. Resultados inesperados de diagnóstico para um teste diagnóstico concebido para ser utilizado apenas para diagnóstico pré-natal ou diagnóstico pré-implantacional.
- 2. Resultados inesperados de diagnóstico para um teste diagnóstico de diagnóstico pré-natal ou diagnóstico pré-implantacional.
- 3. Resultados inesperados de diagnóstico para um teste diagnóstico de diagnóstico pré-natal ou diagnóstico pré-implantacional.

Além disso, o teste genético, mesmo se realizado em condições de trabalho de rotina, também pode revelar informações inesperadas, como:

- 1. Resultados inesperados de diagnóstico para um teste diagnóstico concebido para ser utilizado apenas para diagnóstico pré-natal ou diagnóstico pré-implantacional.
- 2. Resultados inesperados de diagnóstico para um teste diagnóstico de diagnóstico pré-natal ou diagnóstico pré-implantacional.
- 3. Resultados inesperados de diagnóstico para um teste diagnóstico de diagnóstico pré-natal ou diagnóstico pré-implantacional.

Além disso, o teste genético, mesmo se realizado em condições de trabalho de rotina, também pode revelar informações inesperadas, como:

- 1. Resultados inesperados de diagnóstico para um teste diagnóstico concebido para ser utilizado apenas para diagnóstico pré-natal ou diagnóstico pré-implantacional.
- 2. Resultados inesperados de diagnóstico para um teste diagnóstico de diagnóstico pré-natal ou diagnóstico pré-implantacional.
- 3. Resultados inesperados de diagnóstico para um teste diagnóstico de diagnóstico pré-natal ou diagnóstico pré-implantacional.

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

CONSENTIMENTO INFORMADO PARA O TESTE DE DIAGNÓSTICO GENÔMICO DE PRECISÃO

FINALIDADE DO ESTUDO

O teste genético é feito para identificar alterações nas sequências de DNA de um indivíduo. O DNA compactado forma estruturas chamadas cromossomos. O cromossomo é composto por material genético, proteínas e por milhares de genes que codificam as proteínas necessárias para que as células desempenhem suas funções. Um gene apresenta uma sequência de quatro nucleotídeos (A, T, G e C) que estão dispostos em uma ordem particular. As doenças genéticas são causadas por alterações na estrutura dos cromossomos ou por mudanças na sequência de DNA. Os resultados de um teste genético podem confirmar ou descartar uma possível condição genética ou ajudar a determinar a probabilidade de uma pessoa desenvolver ou transmitir uma doença genética. O teste genético molecular analisa genes individuais ou pequenas alterações de DNA para identificar variações ou alterações que podem desencadear um distúrbio genético. Os testes genéticos cromossômicos analisam cromossomos inteiros ou grandes rearranjos estruturais desbalanceados nos cromossomos permitindo detectar alterações aneuploidias ou grandes deleções ou duplicações, também conhecidas como variações no número de cópias (CNV: Variação do Número de Cópias).

Este estudo genético visa detectar alterações no DNA que podem determinar as seguintes situações:

1. Alterações genéticas responsáveis por uma síndrome ou distúrbio que possa afetar o feto ou conferir a ele o estado de portador de uma síndrome ou distúrbio.
2. Alteração genética que é responsável por uma síndrome ou distúrbio que é o objeto do estudo em adultos.
3. Alteração genética que predispõe ao desenvolvimento de uma síndrome ou distúrbio que pode afetar o indivíduo.
4. Alteração genética que confere estado de portador, para que possa ser transmitido por herança, mesmo que o portador não manifeste a doença ou síndrome (condições de herança autossômica recessiva ou ligada ao X).



Como preencher?

Termo de consentimento do teste GPDx e WES

CONSENTIMENTO INFORMADO PARA O TESTE DE DIAGNÓSTICO GENÔMICO DE PRECISÃO FINALIDADE DO ESTUDO	
O teste genético é feito para identificar alterações nas sequências de DNA de um indivíduo. O DNA compactado forma estruturas chamadas cromossomos. O cromossomo é composto por material genético, proteínas e por milhares de genes que codificam as proteínas necessárias para que as células desempenhem suas funções. Um gene apresenta uma sequência de quatro nucleótidos (A, T, G e C) que estão dispostos em um ordem particular. As doenças genéticas são causadas por alterações na estrutura dos cromossomos ou por mudanças na sequência de DNA. Os resultados de um teste genético podem confirmar ou descartar uma possível condição genética ou ajudar a determinar a probabilidade de uma pessoa desenvolver ou transmitir uma doença genética. O teste genético molecular analisa genes individuais ou pequenas alterações de DNA para identificar variações ou alterações que podem desencadear um distúrbio genético. Os testes genéticos cromossômicos analisam cromossomos inteiros ou grandes rearranjos estruturais desbalanceados nos cromossomos permitindo detectar alterações aneuploídias ou grandes deleções ou duplicações, também conhecidas como variações no número de cópias (CNV: Variação do Número de Cópias). Este estudo genético visa detectar alterações no DNA que podem determinar as seguintes situações: 1. Alterações genéticas responsáveis por uma síndrome ou distúrbio que é o objeto do estudo em adultos. 2. Alteração genética que é responsável por uma síndrome ou distúrbio que pode afetar o feto ou conferir a ele o estado de portador de uma síndrome ou distúrbio. 3. Alteração genética que predispõe ao desenvolvimento de uma síndrome ou distúrbio que pode afetar o indivíduo. 4. Alteração genética que confere estado de portador, para que possa ser transmitido por herança, mesmo que o portador não manifeste a doença ou síndrome (condições de herança autossômica recessiva ou ligada ao X). Antes de realizar o teste genético, devem ser levadas em consideração as implicações dos possíveis resultados. Existem quatro resultados possíveis: a) Resultados positivos: são detectadas uma ou mais alterações consideradas causadoras (s) do diagnóstico suspeito que determinou o teste. Esse achado confirma ou esclarece o diagnóstico. b) Resultados inconclusivos: não detectada uma ou mais alterações de significância incerta. Nesse caso, pode ser necessário solicitar outros exames complementares ou estudar outros familiares para tentar confirmar se as achados estão relacionados ou não ao diagnóstico suspeito que motivou o estudo. c) Resultados negativos: não foram detectadas alterações genéticas que pudessem explicar o motivo do diagnóstico suspeito para o estudo. O resultado negativo não implica ausência de patologia de causa genética, pois depende do escopo do estudo solicitado com base na suspeita diagnóstica e nas limitações da técnica utilizada. d) Resultados não informativos: Excepcionalmente, a contaminação da amostra, a qualidade prejudicada ou a baixa quantidade de DNA podem fazer com que os resultados não sejam obtidos. e) Resultados incidentais / secundários: Em raras ocasiões, o teste pode revelar uma alteração genética significativa que não está diretamente relacionada com a indicação para o estudo. Por exemplo, este teste pode fornecer informações sobre o risco de uma pessoa para outras doenças genéticas. Essas informações podem afetar as alternativas terapêuticas do indivíduo e somente serão relatadas com base no consentimento informado fornecido pelo paciente. De acordo com as recomendações do ACMG sobre o relato de resultados secundários derivados de sequenciamento de exoma (PMID: 27854560), dependendo do consentimento informado, ele irá ou não proceder ao relato das variantes patogênicas e provavelmente patogênicas. Essas informações são aplicáveis apenas a estudos baseados em sequenciamento de exoma e o paciente deve dar seu consentimento explícito para obter essas informações. Nestes casos, recomendamos aumentar o conhecimento das correlações genótipo-fenótipo e realizar pesquisas para estabelecer a eficácia da intervenção em pacientes assintomáticos que apresentem uma variante patogênica ou provavelmente patogênica nos genes envolvidos. O laudo será enviado ao médico solicitante para que a análise seja explicada em consulta. O período médio de disponibilidade do laudo dependerá do tipo de estudo solicitado. O relatório será emitido dentro do tempo de resposta (TAT) descrito em nosso catálogo de serviços disponível em nosso site. Uma pequena porcentagem de amostras pode sofrer um atraso variável devido a causas imprevisíveis. Caso isso ocorra, o responsável clínico correspondente será informado do atraso.	
LIMITAÇÕES E RISCOS DO TESTE	
A interpretação do resultado se baseia no conhecimento atualmente disponível na base da literatura médica, pesquisas e bancos de dados científicos. Como este conhecimento médico e científico está em constante mudança, quaisquer atualizações dessas informações disponíveis num futuro, podem substituir ou complementar as informações que o Laboratório utiliza para interpretar os resultados no momento do laudo. A realização dos dados genéticos e informações relacionadas levando em consideração os novos avanços do conhecimento não é resultado de forma rotineira, porém está disponível mediante solicitação. Nenhuma técnica de estudo genético é capaz de identificar todas as possíveis alterações genéticas associadas a uma determinada patologia. Por isso, cada tecnologia possui indicações específicas e limitações próprias que serão relatadas no laudo. Os testes genéticos pré-natais são realizados no DNA extraído de amostras obtidas por métodos diagnósticos não invasivos, como amostra de saliva, raspagem da mucosa bucal, ou por técnicas diagnósticas minimamente invasivas, como punção venosa.	
Algumas situações em que é difícil obter um resultado confiável incluem: I. Alterações genéticas em regiões não analisadas ou cuja análise não tenha sido incluída no estudo solicitado pelo médico responsável (objeto do teste). II. Alterações genéticas abaixo dos limites de detecção da técnica. III. Alterações genéticas que pela sua natureza ou por se situarem em regiões complexas ou repetitivas não são identificadas devido às limitações da tecnologia utilizada. IV. Exceto para cariótipo e FISH (Hibridização fluorescente in situ), nenhuma outra tecnologia usada em diagnósticos de rotina é capaz de detectar	
Rubrica	rearranjos cromossômicos balanceados. v. No contexto diagnóstico, as tecnologias capazes de detectar poliploidias são o cariótipo, FISH, QF-PCR e outras plataformas tecnológicas que analisam polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs-Single Nucleotide Polymorphism). vi. A presença de alterações na sequência gênica do indivíduo (polimorfismos) que, por sua baixa frequência, não estão contempladas no desenho do teste e que podem levar a falsos negativos. vii. Tipo de amostras biológicas: Amostras inadequadas, pouco volume e/ ou de baixa qualidade podem afetar a eficiência e a confiabilidade de um resultado. viii. Como acontece com qualquer teste genético, há uma pequena chance de que o resultado seja interpretado devido a circunstâncias excepcionais (erro durante a coleta de amostra ou rotulagem, durante o processamento ou interpretação dos resultados). O diagnóstico genético pré-natal também tem as seguintes limitações e riscos específicos: I. A presença de alterações genéticas que afetam a placenta e não o feto (mosaicismos placentários). II. Alterações genéticas que afetam um número limitado de células do feto (mosaicismos fetais). III. Feto cujo origem genética não corresponde aos pais analisados (doação de óvulos, doação de sêmen, não paternidade). IV. Presença de material genético de origem materna na amostra analisada (contaminação materna). A contaminação da célula materna de uma amostra fetal será testada usando o teste adicional por metodologia STR (repetição de sequências em TANDEN). O sangue ou DNA da mãe deve ser enviado para completar o teste. No entanto, nos casos em que a amostra da mãe não está disponível, a contaminação das células maternas pode afetar o resultado. O diagnóstico genético pré-natal é feito a partir de amostras de DNA fetal de amostras obtidas por métodos de coleta invasiva (amniocentese, biópsia de vilosidades coriônicas ou cordocentese). Os riscos derivados desses procedimentos devem ser explicados pelos profissionais responsáveis por sua execução. O estudo proposto será realizado na amostra fetal, aplicando a tecnologia que o seu médico solicitar, por ser considerada a melhor estratégia diagnóstica atualmente disponível para o caso clínico em estudo e com base no diagnóstico suspeito. No entanto, novas evidências clínicas ou científicas podem surgir indicando a necessidade de mais testes.
ASSESSORAMENTO GENÉTICO	
O médico que solicita este teste adquire o compromisso de fornecer assessoramento genético adequado pré e pós-análise, visando fornecer informações sobre o teste solicitado, o objetivo, os resultados possíveis e suas implicações. Os profissionais do Laboratório Igenomix colocam-se à disposição do profissional e do paciente para o esclarecimento de quaisquer dúvidas que possam surgir.	
Política de Privacidade, Armazenamento de Dados e Uso das Amostras em Pesquisas	
Sua privacidade é uma prioridade para a Igenomix. A identidade e todos os dados referentes a sua informações pessoais serão confidenciais e somente pessoas autorizadas terão acesso a essas informações, juntamente com as autoridades relevantes, quando exigido pela legislação aplicável. Sob essas leis, as informações pessoais não podem ser liberadas para o laboratório de teste, a menos que você dê sua permissão. Tais informações incluem: nome, data de nascimento, indicação clínica, grupo étnico, amostra, diagnóstico, bem como demais informações fornecidas como base neste documento.	
Rubrica	Finalidade Informamos que seus dados pessoais serão processados somente para: (1) Cumprir as obrigações decorrentes da prestação dos serviços contratados por você, incluindo a coleta e processamento por seu médico e pela Igenomix de seus "Dados Pessoais (de saúde)" (significando em particular e conforme cada caso: informações pessoais, incluindo nome e endereço, relações familiares, idade, data de nascimento, sexo, etnia, nacionalidade, informações de plano de saúde, sintomas e outras informações médicas, doenças, estado de amostra com dados genéticos identificáveis, os resultados da análise genética e discutíveis) no medida do que seja necessário para conduzir a análise genética contratada, incluindo quaisquer transferências necessárias dos dados pessoais (de saúde) entre o médico e a Igenomix; (2) verificar e garantir a qualidade dos serviços prestados (autoridades internas, controles de qualidade, estudos de validação laboratorial); (3) fins fins educacionais, desde que tenham concordado previamente bem como os referidos dados sejam anonimizados e você não possa ser identificado durante a análise dos dados, que serão removidos de qualquer publicação; (4) Para informar a você, seu médico ou ao laboratório que atua em nome do seu médico (se Igenomix tiver sido instruído desta forma pelo seu médico) sobre os resultados da análise genética; (5) Fornecer, mediante solicitação, a você, ao seu médico ou, conforme o caso, ao laboratório solicitante que atua em nome do seu médico, os dados brutos da análise genética; (6) Responder pessoalmente quaisquer dúvidas ou sugestões feitas por você durante o processo e monitorar o desempenho e a resolução do teste, incluindo a retenção dos seus dados pelo tempo estabelecido na Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária n. 302 de 13 de outubro de 2005, exceto quando a legislação aplicável determine o contrário; e (7) Para entrar em contato com você no futuro para solicitar uma avaliação dos serviços recebidos, enviar comunicações comerciais (incluindo "cross-selling" e "up-selling") de empresas associadas em atividades de saúde e pesquisa científica, e também para convidar a participar de projetos de pesquisa específicos e desenvolvimento de novos produtos. Relatório de achados incidentais O teste de diagnóstico de precisão genômica analisa vários genes diferentes ao mesmo tempo. Portanto, é possível que uma variante genética encontrada na análise provavelmente não esteja relacionada com a causa da solicitação do teste. Essas achados, conhecidos como Achados Incidentais, podem fornecer informações não relacionadas aos sintomas clínicos relatados, mas podem ter valor médico para o seu tratamento no futuro. A partir da assinatura deste documento você declara que entende o significado dos Achados Incidentais e autoriza a Igenomix a relatar resultados no DNA de genes específicos.
Uso de Informação para fins de pesquisa	
Rubrica	Eu entendo que meus dados pessoais (indicações, histórico clínico, idade, etnia) e amostra remanescente podem ajudar em futuras pesquisas, desenvolvimento e melhoria de métodos de diagnóstico e possivelmente soluções terapêuticas. Tais medidas podem, no futuro, também oferecer assessoramento e orientação médica para mim e meus familiares. Por exemplo, diagnóstico e tratamento de uma doença genética potencial. Acordo que a Igenomix armazenar, uma vez pseudonimizados, (1) Dados Pessoais tanto meus quanto de familiares que forneci - se eles expressamente consentiram - e os resultados das análises genéticas e (2) Minha amostra (incluindo o original e amostra processada) por um período de 30 anos e a utilização destes dados e as amostras restantes, uma vez pseudonimizados, para fins de estudos científicos de forma a contribuir para o diagnóstico e tratamento de doenças genéticas e para compreender as implicações da genética na saúde e bem-estar dos indivíduos, sua suscetibilidade a doenças e sua potencial resposta aos tratamentos. Entendemos que a autorização para utilização dos seus dados pessoais para fins educacionais poderá ser revogada a qualquer tempo mediante comunicação enviada à Igenomix por e-mail ajudadiadegenetica@igenomix.com.br ou da forma que julgar conveniente. Tão logo recebido o pedido de revogação, a Igenomix providenciará o descarte dos seus dados na medida do possível. Visite o site https://www.igenomix.com.br/ para obter informações atualizadas sobre os projetos de pesquisa nos quais seus dados pseudonimizados podem ser usados. Observo o disposto acima, vou autorizar que os resultados de meus exames sejam utilizados para pesquisas e publicações científicas, bem como para fins educacionais, desde que sua identidade e privacidade sejam preservadas? ☐ Sim ☐ Não
Período de retenção Os dados genéticos de caráter pessoal devem ser armazenados por um período mínimo de 5 (cinco) anos a partir da data em que foram obtidos. Após este período, você poderá solicitar a sua exclusão, exceto para aqueles que autorizaram o uso de seus dados pessoais para fins de pesquisa. Em caso de não haver solicitação expressa neste sentido, (1) os dados serão mantidos pelo período necessário para preservar a saúde da pessoa de quem os dados foram obtidos ou de terceiros a ele relacionados, observada a Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária n. 302 de 13 de outubro de 2005; ou (2) os dados poderão vir a ser anonimizados e usados pela Igenomix para propósitos científicos. 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.	
Direito à proteção de dados De acordo com a Lei n. 13.709, de 14 de agosto de 2018 ("Lei Geral de Proteção de Dados - LGPD"), é necessário o consentimento informado do paciente para a realização dos testes de diagnóstico indicados, bem como para o processamento dos dados. A qualquer momento, você pode exercer seu direito de acesso, retificação, oposição, supressão, revisão de decisões automatizadas, limitação, portabilidade e/ou revogar seu consentimento através de e-mail ajudadiadegenetica@igenomix.com.br ou da forma que julgar conveniente, fornecendo a documentação que comprove a identidade do requerente. O paciente autoriza desde já a portabilidade dos seus dados pessoais (teste incluindo seus dados genéticos e de saúde) na forma da Lei nº 16 do art. 11 da LGPD entre a Igenomix e Laboratórios de Terceiros, estes certificados com padrões internacionais de qualidade reconhecidos ou, na falta destes, de laboratórios pré-selecionados e avaliados periodicamente pela Igenomix para fins de realização de parte ou de totalidade das análises clínicas solicitadas pelo presente Formulário de Resposta. Quaisquer resultados obtidos desta maneira serão inspecionados e a circunstância será indicada no relatório laudo emitido. Se tiver qualquer (1) dúvida sobre esta Política ou sobre o processamento dos seus dados ou (2) se quiser fazer uma reclamação devido a uma possível violação desta Política, entre em contato conosco pelos canais de comunicação mencionados acima.	
TENDO LIDO E ENTENDIDO O QUE FOI DITO ACIMA, DECLARO ESTAR CIENTE: 1. Fui informado sobre a indicação, finalidade, características, escopo, procedimento, probabilidades de sucesso, riscos, complicações, limitações e custo econômico deste teste genético, e minhas perguntas foram respondidas com sucesso. As explicações foram facilitadas em linguagem clara e simples, e o médico que me atendeu esclareceu todas as observações e dúvidas. 2. Fizeti aconselhamento genético adequado de pessoal qualificado, como médico, corpo clínico ou conselheiro genético, que ofereceu informações sobre a transcendência da análise, incluindo as possíveis alternativas que possa optar de acordo com os resultados e entendi se uma amostra de sangue dos pais biológicos ou de outros familiares seja necessária com o objetivo de concluir o estudo ou auxiliar na melhor interpretação dos exames realizados. A Igenomix parte do pressuposto de que, quaisquer testes dirigidos a identificar a origem das alterações genéticas de interesse, o médico confirmou que as amostras dos referidos pais correspondem aos pais biológicos. 3. Entendo que a equipe médica está à minha disposição para expandir qualquer aspecto da informação que não seja suficientemente claro para mim. 4. As informações pessoais e médicas que forneci são verdadeiras e confiáveis. Entendo que a equipe clínica pode entrar em contato comigo para solicitar dados clínicos adicionais, incluindo informações adicionais para fins de pesquisa que eu tenho autorizado. 5. Entendo que é possível que me seja solicitada uma nova amostra se a complexidade diagnóstica exigir a realização de outros testes genéticos ou se a amostra obtida não for de ótima qualidade ou quantidade. Além disso, entendo que existe a possibilidade de que uma amostra de sangue dos pais biológicos ou de outros familiares seja necessária com o objetivo de concluir o estudo ou auxiliar na melhor interpretação dos exames realizados. A Igenomix parte do pressuposto de que, quaisquer testes dirigidos a identificar a origem das alterações genéticas de interesse, o médico confirmou que as amostras dos referidos pais correspondem aos pais biológicos. Caso contrário, especificar: _____	

Rubrica do paciente em todas as páginas do termo



Como preencher?

Termo de consentimento do teste GPDx e WES

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

Informações Adicionais no Termo de Consentimento:

- Autorização que os resultados do teste sejam utilizados para pesquisas científicas, com identidade preservada.



Como preencher?

Termo de consentimento do teste GPDx e WES

*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 próximas páginas. Declaro que fui suficientemente informado(a), acerca dos riscos, benefícios e limitações do teste.

Assinatura do paciente: _____

Data: ____/____/____

Nome completo do paciente: _____

Assinatura do parente 1 ou responsável: _____

Data: ____/____/____

Nome completo do parente 1: _____

Assinatura do parente 2 ou responsável: _____

Data: ____/____/____

Nome completo do parente 2: _____

Campo Obrigatório:

- Assinatura do paciente ou responsável
- Nome completo do paciente e responsável
- Data

- Apenas assinar os campos parente 1 e 2 quando mais de uma pessoa for realizar o teste. Menores de 18 anos não assinam somente seus responsáveis



Como preencher?

Formulário de Cadastro do Paciente GPDx e WES

Formulário para dados cadastrais de paciente

Todos os campos de preenchimento são obrigatórios. Recomendamos o preenchimento digital ou se for à mão, preencher em letra de forma.

INFORMAÇÕES DO PACIENTE

Nome completo do paciente:

CPF: Data Nascimento: / /

Endereço: Nº:

Bairro: Cidade:

Estado: CEP:

Endereço de e-mail:

Telefone 1: () Telefone 2: ()

INFORMAÇÕES DO TESTE REALIZADO

Nome da Clínica/Laboratório:

Médico responsável:

Tipo de teste realizado:

INFORMAÇÕES DE PAGAMENTO

Responsável pelo pagamento: ☐ Clínica ☐ Paciente

* Quando a paciente efetuar o pagamento direto para Igenomix, preencher abaixo:

- ☐ A VISTA (TED/Cartão Débito/Crédito)
- ☐ PARCELADO (Cartão de Crédito até 6 vezes) Número de parcelas:

Ao assinar este formulário, fui informado e concordei com os termos, objeto da prestação de serviço, limites de responsabilidade, e valores devidos, comprometendo-me a realizar o pagamento total de todos os testes executados pelo laboratório IGENOMIX.

Nome do Paciente (use letras maiúsculas): Data:

Assinatura do Paciente: 

OBSERVAÇÕES

O andamento da análise é vinculado ao pagamento.

"Os pagamentos efetuados a médicos e a hospitais, assim como as despesas com exames laboratoriais, realizados no âmbito de procedimento de reprodução assistida por fertilização in vitro, devidamente comprovados, são dedutíveis somente na DAA do paciente que recebeu o tratamento médico conforme Instrução Normativa RFB nº 1756 de 31 de outubro de 2017."

- Este formulário deve ser preenchido com os dados do paciente que realizará o pagamento de um dos testes GPDx, e enviado junto com os Formulários de Requisição e Consentimento.

- Este formulário pode ser preenchido digitalmente e não precisa de assinatura.