

Guia prático de como preencher documentações para realização do teste NACE

CS BRAZIL

Igenomix[®]

Elaborado por: Anamara Braga
Versão 3.0
Data emissão: 03/04/2023



Como preencher?

Formulário de requisição do teste NACE

Nome do paciente e número de registro do paciente

Imagem do paciente

Igenomix
FROM SCIENCE TO YOUR SIDE

Formulário de requisição para teste NACE®

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

***ANÁLISE SOLICITADA**

Gestação única ou gemelar	Somente para gestação única
<input type="checkbox"/> NACE® SC • Detecção de aneuploidias fetais de cromossomos 13, 18, 21 e sexagem fetal • Gestações únicas inclui aneuploidias para os cromossomos sexuais • Gestações gemelares: não inclui aneuploidias para cromossomos sexuais	<input type="checkbox"/> NACE® 24C • Todos os cromossomos (incluindo aneuploidias para cromossomos sexuais e sexagem fetal)

*Deseja saber o sexo do bebê: SIM NÃO

INFORMAÇÕES DO CENTRO MÉDICO

*Centro médico/Laboratório: _____ *Unidade/UF: _____

*Médico (Nome completo)/CRM: _____

*E-mail para envio dos resultados: _____

Endereço: _____ Nº: _____ Complemento: _____

Cidade: _____ Estado: _____ CEP: _____

INFORMAÇÕES DO PACIENTE

*ID do paciente (1): _____ (1) se não houver, usar não aplicável. *CPF: _____

*Nome completo do paciente: _____ *Data de nascimento: _____

*Endereço: _____ *Nº: _____ *Complemento: _____

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

*E-mail para contato: _____ *Telefone: _____

INFORMAÇÕES CLÍNICAS

Cariótipo(x) (2): Paciente: _____ Córion: _____

*Peso (Kg): _____ *Altura (cm): _____

Par uso de anticoagulante: Não Sim - indique qual: _____

(2) se possível, enviar a cópia do cariótipo

INDICAÇÃO DO TESTE

Idade materna avançada Ecografia anormal Histórico familiar ou pessoal de aneuploidia

Teste bioquímico combinado de alto risco. Valor de risco: _____ Solicitação materna

Aborto prévio

INFORMAÇÕES SOBRE A GESTAÇÃO

*Idade gestacional (semanas): _____ *Data de coleta da amostra: _____

Casos com idade gestacional inferior a 10 semanas não podem ser analisados.

*Tipo de gestação: Única Gemelar Gêmeo Evanescente

Tipo de gestação: Gravidez natural Gravidez com tratamento de reprodução assistida:

Origem: Ovíulos próprios Ovíulos doados Tratamento (*): IAH IAD IVF CSI

Realizada análise prévia no embrião? (†) PGT-A PGT-SR PGT-M

(†) Selecionar uma ou mais opções, conforme necessário

***Consentimento da 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 da 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 solicito o teste acima com base em meu critério profissional de indicação clínica. Explico 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: ____/____/____

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 NACE

*ANÁLISE SOLICITADA

Gestação única ou gemelar	Somente para gestação única
<input type="checkbox"/> NACE® 5C <ul style="list-style-type: none">• Detecção de aneuploidias fetais de cromossomos 13, 18, 21 e sexagem fetal• Gestações únicas: inclui aneuploidias para os cromossomos sexuais• Gestações gemelares: não inclui aneuploidias para cromossomos sexuais	<input type="checkbox"/> NACE® 24C <ul style="list-style-type: none">• Todos os cromossomos (incluindo aneuploidias para cromossomos sexuais e sexagem fetal).

*Deseja saber o sexo do bebê: SIM NÃO

Campo dedicado para informar qual o teste irá fazer e obrigatórios:

- NACE 5C
- NACE 24C

- Assinalar se deseja saber o sexo do bebê.



Como preencher?

Formulário de requisição do teste NACE

INFORMAÇÕES DO CENTRO MÉDICO

* Centro médico/Laboratório: _____ *Unidade/UF: _____

*Médico (Nome completo)/CRM: _____

*E-mail para envio dos resultados: _____

Endereço: _____ Nº: _____ Complemento: _____

Cidade: _____ Estado: _____ CEP: _____

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

- 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);
- 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 NACE

INFORMAÇÕES DO PACIENTE

* ID do paciente ⁽¹⁾: _____ (1): se não houver, insira NÃO APLICÁVEL * CPF: _____

* Nome completo do paciente: _____ * Data de nascimento: _____

* Nome completo do cônjuge: _____ * Data de nascimento: _____

Cariótipo(s) ⁽²⁾: Paciente: _____ Cônjuge: _____

(2): se possível, enviar a cópia do cariótipo

* Endereço: _____ * Nº: _____ * Complemento: _____

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

* E-mail para contato: _____ * Telefone: _____

Campos dedicados para informações do Paciente, as informações obrigatórias são:

- ID do paciente (número identificação do paciente no centro médico)
- CPF do paciente
- Nome completo do paciente
- Data de nascimento do paciente
- Nome completo do cônjuge
- Data de nascimento do cônjuge

Informações adicionais:

- Cariótipo (Se um dos membros e/ou o casal possuir resultado de cariótipo, principalmente quando este for alterado, indicar na ficha ou encaminhar laudo junto com a requisição).
- Endereço do paciente (importantes para a emissão da NOTA FISCAL)
- E-mail (informar quando desejar o envio do laudo)
- Telefone (informar quando o pagamento for efetuado pelo paciente)



Como preencher?

Formulário de requisição do teste NACE

INFORMAÇÕES CLÍNICAS

Cariótipo(s) ⁽²⁾: Paciente: _____ Cônjuge: _____

*Peso (Kg): _____ *Altura (cm): _____

Faz uso de anticoagulante: Não Sim – indique qual: _____

(2) se possível, enviar a cópia do cariótipo

Campos dedicados para informações clínicas do Paciente:

- Realizaram previamente o exame de cariótipo, tanto a paciente quanto o esposo. E caso positivo enviar uma cópia a Igenomix.
- Peso
- Altura
- Faz o uso de anticoagulante, caso positivo informar o nome



Como preencher?

Formulário de requisição do teste NACE

INDICAÇÃO DO TESTE

- Idade materna avançada
- Ecografia anormal
- Histórico familiar ou pessoal de aneuploidia
- Teste bioquímico combinado de alto risco. Valor de risco
- Solicitação materna
- Aborto prévio

INDICAÇÃO DO TESTE:

Assinalar uma das opções ou descrever no campo outros o motivo para a realização do teste



Como preencher?

Formulário de requisição do teste NACE

INFORMAÇÕES SOBRE A GESTAÇÃO

*Idade gestacional (semanas): _____ *Data de coleta da amostra: _____

*Tipo de gestação: Única Gemelar Gêmeo Evanescente

Tipo de gestação:

Gravidez natural

Gravidez com tratamento de reprodução assistida:

Origem: Óvulos próprios

Óvulos doados

Tratamento ⁽³⁾: IAH IAD IVF ICSI

Realizada análise previa no embrião? ⁽³⁾ PGT-A PGT-SR PGT-M

(3) Selecione uma ou mais opções, conforme necessário

Informações obrigatórias:

- Idade gestacional (semanas)
- Data da coleta da amostra
- Tipo de gestação (assinalar uma das opções e quando for gestação múltipla descrever quantos fetos)

Informações adicionais:

- Assinalar uma das opções: gravidez natural ou com tratamento de reprodução assistida.
- Quando tiver sido realizado com reprodução assistida, preencher o tipo de tratamento realizado assinalando as opções:

Origem: Óvulos próprios Óvulos doados Tratamento ⁽²⁾: IAH IAD IVF ICSI

Realizado análise previa no embrião? PGT-A PGT-SR PGT-M



Como preencher?

Formulário de requisição do teste NACE

***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:** ____/____/____

Obrigatório:

- Assinatura do médico (na ausência da assinatura, encaminhar o pedido médico)
- Assinatura do paciente



Como preencher?

Termo de consentimento do teste NACE

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

Informações sobre o teste NACE® 5C: A trissomia 13, trissomia 18 e trissomia 21 são três alterações cromossômicas comuns, que ocorrem geralmente devido à presença adicional de uma cópia completa dos cromossomos 13, 18 e 21, respectivamente. Os indivíduos afetados apresentam atraso mental, características faciais e geralmente são acompanhados por outras malformações. Atualmente, não há tratamento curativo para essas condições. O objetivo desse teste de triagem genética é detectar trissomias fetais dos cromossomos 13, 18, 21 em gestações individuais e gemelares. Além disso, em gestações únicas, também informa o sexo fetal e analisa possíveis alterações numéricas dos cromossomos sexuais. **No caso de gestações gemelares, não se informa sexo fetal, apenas a presença ou a ausência do cromossomo Y e não se informa alterações numéricas dos cromossomos sexuais. No caso de gestações gemelares, o sexo fetal é determinado, mas não as alterações numéricas dos cromossomos sexuais.** O teste NACE®5C é baseado em um método não invasivo para o feto que avalia o risco de <<aneuploidia cromossômica fetal>> por meio da detecção de DNA livre circulante no plasma materno, usando a tecnologia de sequenciamento de nova geração e análise avançada de bioinformática. As taxas de detecção são muito altas e isso permite reduzir significativamente o número de procedimentos invasivos (amniocentese ou biópsia das vilosidades coriônicas), evitando perdas fetais desnecessárias ou situações de risco de aborto espontâneo e/ou infecção intrauterina.

Informações sobre o teste NACE® 24C: O NACE®24C é válido somente para gestações únicas. Incluindo a cobertura descrita para o teste NACE®5C (trissomia 13, 18, 21 e cromossomos sexuais), o objetivo da versão NACE®24C é a detecção adicional de trissomias para o restante dos cromossomos que compõem o cariótipo humano (23 pares de cromossomos). As alterações de alguns cromossomos estão associadas a um alto risco de aborto espontâneo. A capacidade de identificar essas alterações fornece informações valiosas que, em determinadas situações clínicas, ajudarão na gestão da gravidez e/ou na preparação para o cuidado do recém-nascido, e podem ajudar a avaliar riscos futuros, assim como auxiliar no planejamento e acompanhamento de gestações subsequentes.

Informações sobre o teste NACE® 24C Ampliado: Além do descrito para o NACE®24C, o teste NACE®24C Ampliado é capaz de identificar seis importantes síndromes genéticas causadas por microdeleções nas regiões cromossômicas 15q11.2, 5p15.2, 22q11.2, 1p36 e 4p16.3. Síndromes devido a microdeleções são distúrbios causados pela ausência de pequenos pedaços de material cromossômico. A maioria dessas microdeleções ocorre espontaneamente ou *de novo*, não sendo herdada de um dos pais. Portanto, acontecem sem um histórico familiar, na maioria das vezes, e também não influenciam outros fatores, como a idade avançada. Atualmente, não há tratamento curativo para esses transtornos.

A especificidade e a sensibilidade da técnica usada para os testes NACE®5C/ NACE®24C/ NACE®24C Ampliado são muito altas, com a taxa de falsos positivos (FP) e falsos negativos (FN) para a trissomia 21 inferior a 1%, com especificidade superior a 99% e sensibilidade entre 87,5-100% para o restante dos cromossomos e microdeleções analisadas.

A precisão em relação à sexagem fetal (feminino ou masculino) é de 99% em gestações únicas. Nos casos de gestações únicas, que começaram como sendo gemelares, mas houve perda precoce de um dos fetos, a confiabilidade na determinação do sexo fetal pode ser diminuída.

A sexagem fetal deve ser consistente com as descobertas ecográficas.

PROCEDIMENTOS, RISCOS E LIMITAÇÕES

O processo de realização do teste inclui as seguintes etapas:

1. Coleta de uma amostra de sangue.
2. Extração do DNA fetal livre circulante a partir da amostra biológica.
3. Sequenciamento de nova geração (NGS)
4. Análise bioinformática dos resultados do sequenciamento NGS.
5. Revisão final do resultado e emissão do diagnóstico

Para processar a amostra, será necessário que o documento de solicitação do teste seja preenchido corretamente. Caso contrário, a análise pode ser suspensa até que as informações necessárias sejam fornecidas ao laboratório. O prazo para o paciente fornecer as informações adicionais necessárias será de 24 horas, a partir da recepção da amostra. Após esse período, a amostra poderá ser descartada.

Devido à complexidade dos testes genéticos e às importantes implicações dos resultados dos testes, os resultados obtidos devem ser interpretados em conjunto com outros dados clínicos, dentro do contexto geral de uma consulta médica que deve ser direcionada por profissionais de saúde. Os relatórios dos resultados são estritamente confidenciais.

A coleta de sangue realizada para este teste genético não tem nenhum risco ou um risco muito baixo para a saúde da paciente, como hematoma ou, em casos raros, infecção no local punccionado.

Como preencher?

Termo de consentimento do teste NACE

Nome do paciente:
CPF:

Formulário de requisição para teste NACE®

Quem preenche: O médico(a) para a realização do teste e quem estiver gestando a criança no momento da amostra

***ANÁLISE SOLICITADA**

Gestação única ou gemelar <input type="checkbox"/> NACE® DC • Detecção de aneuploidias fetais de cromossomos 13, 18, 21 e sexuais (X e Y) • Testes de cromossomos sexuais aneuploidias para os cromossomos sexuais • Testes de genótipo: não inclui aneuploidias para cromossomos sexuais	Somenta para gestação única <input type="checkbox"/> NACE® 24C • Teste de cromossomos sexuais aneuploidias para cromossomos sexuais e sexagem (X e Y)
--	--

***Deseja saber o sexo do bebê:** SIM NÃO

INFORMAÇÕES DO CENTRO MÉDICO

Centro médico/Laboratório: Unidade/UF:
Médico (Nome completo)/CRM:
E-mail para envio dos resultados:
Endereço: Nº Complemento:
Cidade: Estado: CEP:

INFORMAÇÕES DO PACIENTE

ID do paciente: (Se não houver, criar novo paciente) *CPF:
Nome completo do paciente: Data de nascimento:
Endereço: Complemento:
Cidade: Estado: CEP:
E-mail para contato: Telefone:

INFORMAÇÕES CLÍNICAS

Gravidez: Paciente Parceiro Parceiro Casado Solteiro

Peso (kg): Altura (cm):
Faz uso de anticoagulante: Não Sim - indique qual:
(Se possível, enviar a cópia do cartão)

INDICAÇÃO DO TESTE

Idade materna avançada Rotina/anomalia Histórico familiar ou pessoal de aneuploidia
 Teste bioquímico combinado de alto risco. Valor de risco:
 Aborto prévio Seleção materna

INFORMAÇÕES SOBRE A GESTAÇÃO

Idade gestacional (semanas): Data de coleta da amostra:
Tipo de gestação: Única Gemelar Gêmeos Evanescentes
Tipo de gestação: Gravidez natural Gravidez com tratamento de reprodução assistida:
Origem: Ovulação própria Ovulação doada Tratamento: IVF ICSI ZP ICSI
Realizada análise prévio ao embrião? PCT-A PCT-SK PCT-H

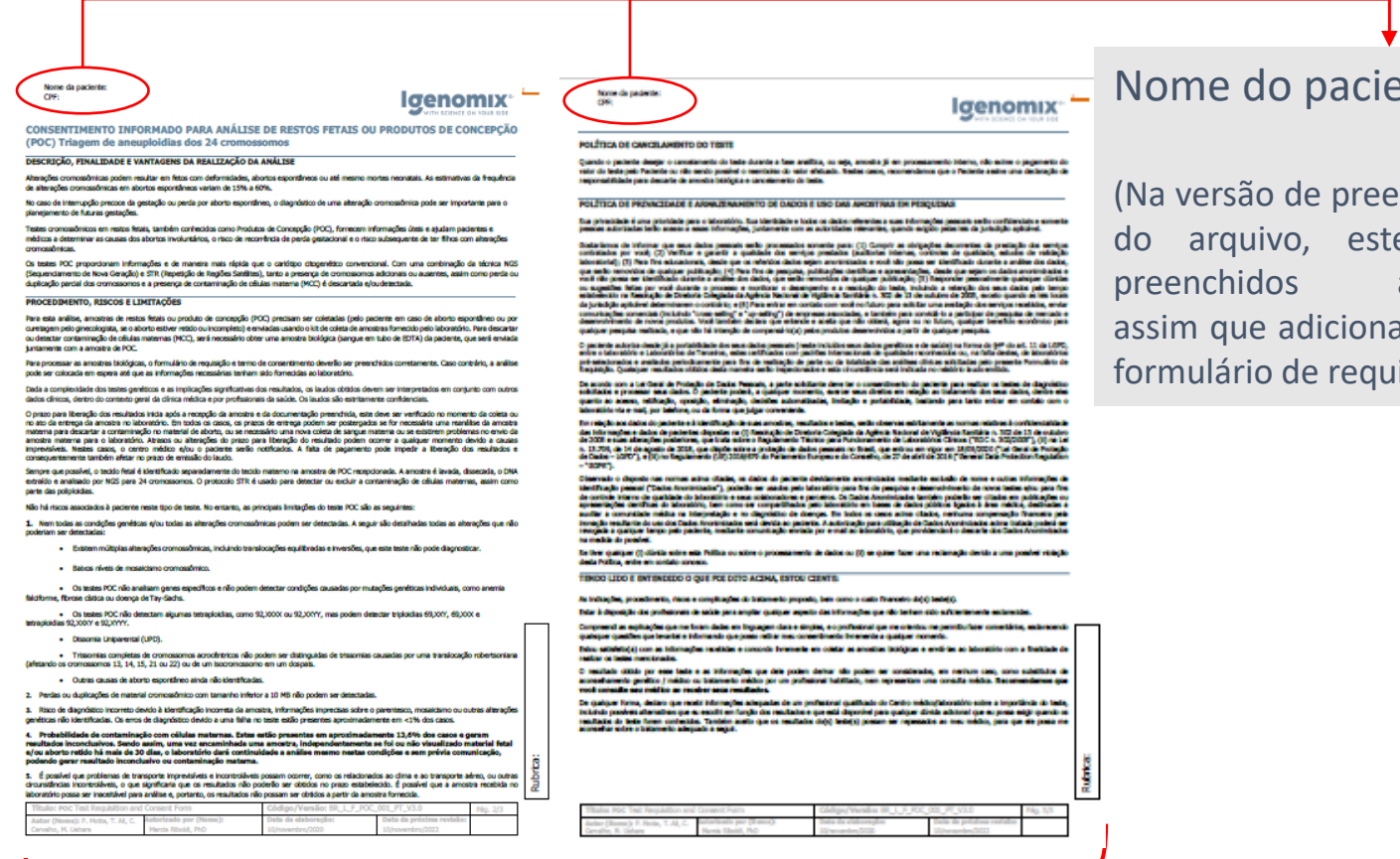
Consentimento da paciente: Eu assino este formulário, lendo cuidadosamente a realização do teste indicado acima. Declaro ter lido e recebido cópia do consentimento informado incluído nas próximas páginas. Declaro que fui suficientemente informada(s), acerca dos riscos, benefícios e limitações do teste.

***Assinatura da paciente:** Data:

***Assinatura do médico:** Data:

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

Assinatura: <input type="text"/>	Assinatura por: <input type="text"/>	Data de elaboração: <input type="text"/>	Data de próxima revisão: <input type="text"/>	Pág. 2/2
Assinatura: <input type="text"/>	Assinatura por: <input type="text"/>	Data de elaboração: <input type="text"/>	Data de próxima revisão: <input type="text"/>	



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:

Nome: <input type="text"/>	Assinatura por: <input type="text"/>	Data de elaboração: <input type="text"/>	Data de próxima revisão: <input type="text"/>	Pág. 2/2
Assinatura: <input type="text"/>	Assinatura por: <input type="text"/>	Data de elaboração: <input type="text"/>	Data de próxima revisão: <input type="text"/>	



Como preencher?

Termo de consentimento do teste NACE

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: _____

Campo Obrigatório:

- Assinatura do paciente
- Nome completo do paciente Data