Espaço em branco reservado para uso da Igenomix:
Blank space reserved for Igenomix use only:

Igenomix®
PART OF VITROLIFE GROUP

Formulário de solicitação de estudo genético de amostras fetais ou Produtos da Concepção (POC). Testes POC por NGS e niPOC.

Request form for genetic studies of fetal remains or Products of Conception (POC). POC by NGS and niPOC tests.

Os campos assinalados com * são obrigatórios para se realizar o teste. The fields marked with * are mandatory to carry out the test.

DETALHES DO PACIENTE / PATIENT DETAILS

*Nome completo: _____ *CPF: _____
*Full name:
*Data de nascimento: _____ *Número ID: se não houver, inserir "Não aplicável" _____
*Date of birth: *ID Number:
*Telefone: ( ) _____ *E-mail: _____
*Telephone: *E-mail:
*Endereço: _____ Cidade: _____ Estado: _____ CEP: _____
*Address: City: State: Zipcode:

DETALHES DO MÉDICO PRESCRITOR / PRESCRIBING DOCTOR DETAILS

*Nome do médico prescritor: _____
*Prescribing doctor's name:
*CRM: _____ Telefone: ( ) _____
Telephone:
*E-mail do médico prescritor:
*Prescribing doctor's E-mail: _____

DETALHES DA CLÍNICA / HOSPITAL / CLINIC DETAILS

*Nome da clínica: _____
*Name of centre:
*Telefone: ( ) _____
*Telephone:
*E-mail para envio dos resultados: _____
*E-mail to send results:

INDICAÇÃO DO TESTE / TEST INDICATION

- ☐ Idade materna avançada / Advanced maternal age
- ☐ Ecografia anormal / Abnormal ultrasound
- ☐ Histórico familiar ou pessoal de aneuploidia ou doença genética[1] / Family or personal history of aneuploidy or genetic disease[1]

_____

[1] Queira especificar. Please specify.

- ☐ Rastreio combinado de alto risco / High-risk combined screening
  Especificar o valor: _____ / Specify value:
- ☐ Cariótipo anormal do paciente/parceiro. Especificar: _____ / Abnormal patient/partner Karyotype. Specify:
- ☐ Aborto espontâneo prévio (nº de abortos_____) / Previous miscarriage
- ☐ Outro / Other _____

INFORMAÇÕES CLÍNICAS / CLINICAL INFORMATION

*Idade da perda gestacional: _____ semanas _____ dias MRN _____
*Gestational age: MRN
*Data da perda gestacional: _____ / _____ / _____
*Date of miscarriage:

*Gestação / *Pregnancy ☐ Única / Singleton ☐ Dupla / Twin (☐ Monocoriónica / Monochorionic ☐ Dicoriônica / Dichorionic) ☐ Múltipla / Multiple Nº _____

Abortos anteriores / Previous miscarriages ☐ SIM Nº _____ / YES Nº ☐ NÃO / NO Altura do paciente _____ cm / Patient height Peso do paciente _____ kg / Patient weight

Tipo de Gestação: / Type of pregnancy: ☐ Natural / Natural ☐ Tratamento de Reprodução assistida / Assisted Reproduction Treatment

Embriões tranferidos: / Transfered embryos: ☐ 1 ☐ 2 ☐ >2

☐ HAI ☐ DAI ☐ FIV ☐ ICSI ☐ PGT-A (PGS) ☐ EMBRACE ☐ PGT-SR (PGD) ☐ PGT-M PGD

Origem do oócito: / Oocyte origin: ☐ Próprio / Own ☐ Doado / Donated

INFORMAÇÕES RELEVANTES PARA O TESTE / RELEVANT INFORMATION FOR TESTING

- ☐ Transplante de órgãos / Organ transplant
- ☐ Transfusão de sangue (<60 dias) / Blood transfusion (<60 days)
- ☐ Uso de anticoagulante / Use of anticoagulant
- ☐ Histórico de neoplásia / Neoplasic history
- ☐ Quimerismo congênito ou adquirido / Congenital or adquired chimerism

Observações / Observations _____

INFORMAÇÃO DA AMOSTRA / SAMPLE INFORMATION

*Tipo de amostra / *Type of sample ☐ Sangue / Blood ☐ Biópsia guiada / Guided biopsy ☐ Curetagem convencional / Conventional curettage ☐ Aborto espontâneo / Spontaneous miscarriage ☐ Outro / Other _____

*Data da coleta da amostra / *Date of sample collection _____ / _____ / _____

*Coleta realizada por (nome completo) / Sampling performed by (full name)

_____

ANÁLISE NÃO INVASIVA REALIZADA NA AMOSTRA DE SANGUE / NON-INVASIVE ANALYSIS PERFORMED IN THE BLOOD SAMPLE

Válido apenas para gestações únicas ANTES da expulsão uterina
Only valid for singleton pregnancies BEFORE the uterine evacuation

☐ **niPOC**

- Aneuploidia para todos os 24 cromossomas. / Aneuploidy for all 24 chromosomes.
- Deleções e duplicações superiores a 7 Mb. / Deletions and duplications greater than 7 Mb.
- É necessário um único tubo de sangue. / A single blood tube required.
- Triploidias não estudadas / Triploidies are not studied.

ANÁLISE DIRETO SOBRE O PRODUTO DE CONCEPÇÃO / DIRECT ANALYSIS PERFORMED ON TISSUE

Válido para gestações únicas e múltiplas (após curetagem ou expulsão natural)
Valid for singleton and multiple pregnancies (surgical or natural evacuation)

☐ **POC por NGS**

- Aneuploidia para todos os 24 cromossomos. / Aneuploidy for all 24 chromosomes.
- Deleções e duplicações superiores a 10Mb. / Deletions and duplications greater than 10Mb.
- Triploidia e contaminação de células maternas estudadas por análise complementar de STRs. / Triploidy and maternal cell contamination studied by complementary STRs analysis.

AUTORIZAÇÃO DO MÉDICO / DOCTOR AUTHORISATION

Certifico que a informação deste formulário de requisição está correta tanto quanto sei e que solicitei o teste supra mencionado com base no meu juízo profissional de indicação clínica. Expliquei as limitações deste teste e respondi a todas as questões com juízo médico. Compreendo que a Igenomix possa requerer mais informações e aceito facultá-las se necessário.

I certify that the information on this requisition form is correct to the best of my knowledge and that I have requested the above test based on my professional judgement of clinical indication. I have explained the limitations of this test, and I have answered any question with medical judgement. I understand that Igenomix may need additional information, and I agree to provide this information if necessary.

*Assinatura do médico / *Doctor's signature _____ *Data / *Date _____ / _____ / _____

CONSENTIMENTO DA PACIENTE / PATIENT CONSENT

Ao assinar este formulário de requisição, solicito voluntariamente à Igenomix a realização do teste anteriormente indicado. Li e recebi uma cópia do consentimento informado incluído nas páginas seguintes. Os riscos, vantagens e limitações deste teste foram-me explicados.

By signing this requisition form, I voluntarily request Igenomix to carry out the test indicated above. I have read and received a copy of the informed consent, included in the following pages. The risks, benefits and limitations of this test have been explained to me.

*Assinatura do paciente / *Patient's signature _____ *Data / *Date _____ / _____ / _____

Desejo receber informações sobre descobertas incidentais / I would like to receive information regarding incidental findings ☐ SIM / YES ☐ NÃO / NO

Title: Formulário de Requisição e consentimento POC e niPOC | Index: BR_L_F_POC_004_PT | Version: 1.0 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 05-Dec-2024}

Igenomix Brasil LTDA, República do Líbano 500, Ibirapuera, SP Sao Paulo, 04502-000, Email: infobrasil@igenomix.com

Testes POC por NGS e niPOC.
Rastreio de aneuploidia de todos os 24 cromossomos

Title: Formulário de Requisição e consentimento POC e niPOC | Index: BR_L_F_POC_004_PT | Version: 1.0 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 05-Dec-2024}

DESCRIÇÃO, OBJETIVO E VANTAGENS DA ANÁLISE

As anomalias cromossômicas podem originar fetos com má formação, abortos espontâneos ou até mesmo mortes neonatais. As estimativas da frequência de anomalias cromossômicas em abortos variam dos 15% aos 60%.

No caso de aborto espontâneo, o diagnóstico de uma anomalia cromossômica pode ser importante para o planjamento de futuras gestações.

Os testes cromossômicos em restos fetais, também conhecidos como Produtos da Conceção (POC), fornecem informações úteis e ajudam os pacientes e os médicos a apurar as causas dos abortos espontâneos, o risco de abortos recorrentes e o risco subsequente de ter filhos com anomalias cromossômicas.

Os testes POC fornecem mais informações e mais rapidamente do que o cariótipo citogenético tradicional. Com a combinação das técnicas NGS (Sequenciação de Nova Geração) e STR (Sequências Curtas Repetidas em Tandem), é detetada a presença de cromossomos adicionais ou em falta, bem como quaisquer perdas ou duplicações parciais de cromossomos e a presença de contaminação de células maternas (MCC) é detectada ou descartada (no teste POC que realiza análise genética diretamente nos restos fetais evacuados).O niPOC é um teste avançado, não invasivo, que usa um exame de sangue para examinar os 24 cromossomos e determinar se a perda gestacional foi causada por uma alteração cromossômica presente no feto. É uma aplicação inovadora da análise não invasiva do DNA fetal circulante para abortos espontâneos. As informações fornecidas pelo teste niPOC podem ajudar as pacientes a tomar decisões futuras sobre sua saúde reprodutiva, maximizar a probabilidade de uma gravidez bem-sucedida e reduzir a probabilidade de outro aborto espontâneo.

PROCEDIMENTO, RISCOS E LIMITAÇÕES

Para processar a amostra, será necessário que o documento de requisição do teste esteja corretamente preenchido. Caso contrário, a análise poderá ser interrompida até que as informações necessárias sejam fornecidas ao laboratório.

POC por NGS

Para os casos em que seja solicitada a realização de análise genética diretamente nos restos fetais expelidos, as amostras deverão ser colhidas (seja pela paciente se for um aborto espontâneo ou por curetagem pelo ginecologista se o aborto for perdido ou incompleto) e enviadas utilizando o kit de coleta de amostras fornecido pela Igenomix. Para descartar ou detectar contaminação com células maternas será necessária a coleta de amostra biológica da paciente (sangue em tubo EDTA, preferencialmente aquele enviado no kit), que será enviado juntamente com a amostra POC. Sempre que possível, recomenda-se a obtenção da amostra de sangue antes do procedimento de curetagem ou tratamento farmacológico. Os riscos derivados destes procedimentos deverão ser explicados pelos profissionais encarregados de os realizar.

Uma vez no laboratório, sempre que possível, o tecido fetal *versus* o materno é identificado na amostra POC recebida. A amostra é limpa, dissecada, o DNA é extraído e analisado usando sequenciamento em massa de 24 cromossomos (NGS). O protocolo STR é usado para detectar ou descartar a contaminação de células maternas, bem como algumas poliploidias.

niPOC

Caso seja prescrito o serviço «niPOC», apenas o sangue da gestante é utilizado como amostra biológica para análise genética. Não é indicado nos casos em que já ocorreu esvaziamento uterino (por tratamento cirúrgico, médico ou expulsão espontânea). A amostra biológica - sangue em tubo «Streck» - será obtida através de técnicas *standard*, com nenhum ou muito baixo risco para a saúde da paciente, decorrente de uma coleta de sangue, como pequenas dores, hematomas ou, em casos raros, infeção no local da injeção ou desmaios. Para a realização do serviço «niPOC», a amostra de sangue deverá ser obtida antes do procedimento de curetagem ou tratamento farmacológico. Uma vez no laboratório, o DNA livre circulante é extraído e analisado usando o sequenciamento de 24 cromossomos (NGS).

Antes de realizar o estudo genético, deve-se considerar as implicações dos possíveis resultados. Existem quatro resultados possíveis:

a. Resultados positivos: são detetadas uma ou mais alterações que podem ser a causa da perda gestacional;

b. Resultados negativos: nenhuma alteração genética é detetada dentro da resolução da plataforma utilizada. Um resultado negativo não implica ausência de patologia de causa genética, pois depende da extensão do estudo solicitado de acordo com a suspeita diagnóstica e das limitações da técnica utilizada;

c. Resultados não informativos: excepcionalmente, a contaminação da amostra, a má qualidade ou a baixa quantidade da amostra podem resultar na não-obtenção de resultados;

d. Resultados incidentais/secundários: em raras ocasiões, o teste pode revelar uma alteração genética importante que não está diretamente relacionada com a indicação do estudo. Por exemplo, este teste pode fornecer informações sobre o risco de uma pessoa para outras condições genéticas. Essas informações podem afetar as alternativas terapêuticas do indivíduo e só serão reportadas com base no consentimento informado fornecido pelo paciente.

Dada a complexidade dos testes genéticos e as implicações significativas dos resultados dos testes, os resultados obtidos devem ser interpretados em conjunto com outros dados clínicos, dentro do contexto geral de uma prática médica dirigida por profissionais de saúde. Os relatórios dos resultados serão mantidos em estrita confidencialidade. Uma pequena percentagem de amostras pode sofrer atrasos variáveis devido a causas imprevisíveis. Caso isto ocorra, o responsável clínico relevante será informado do atraso e a Igenomix não será responsável, em nenhuma circunstância, por qualquer atraso além do período anteriormente mencionado.

Testes POC por NGS e niPOC.
Rastreio de aneuploidia de todos os 24 cromossomos

Title: Formulário de Requisição e consentimento POC e niPOC | Index: BR_L_F_POC_004_PT | Version: 1.0 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 05-Dec-2024}

As principais limitações dos testes POC, comuns a ambos os serviços (POC por NGS e niPOC), são:

1. Os testes POC detectam as condições genéticas mais frequentes associadas às perdas gestacionais, mas não detectam todas as condições genéticas e/ou todas as possíveis anomalias cromossômicas. Seguem-se as condições que podem não ser detectadas:

- Rearranjos cromossômicos equilibrados.
- Os testes POC não testam genes específicos e não podem detectar condições causadas por mutações genéticas individuais, como doença falciforme, fibrose cística ou doença de Tay-Sachs.
- As trissomias completas dos cromossomas acrocêntricos não serão distinguíveis das trissomias causadas por uma translocação Robertsoniana (afetando os cromossomas 13, 14, 15, 21 ou 22) ou um isocromossoma em um dos pais.
- Detecção de dissomia uniparental (condição em que ambas as cópias de um cromossomo vêm do mesmo progenitor).
- Outras causas de aborto ainda não identificadas.

2. Risco de diagnóstico incorreto devido à identificação incorreta da amostra, informações imprecisas sobre parentesco, mosaicismo ou outras anomalias genéticas não identificadas. Os erros de diagnóstico devido à falha no teste são responsáveis por <1%.
3. Existe a possibilidade de problemas imprevisíveis com o transporte, tais como os relacionados com o clima e o transporte aéreo, ou outras circunstâncias fora do controle que não permitiriam resultados antecipados. Existe também a possibilidade de a amostra recebida no laboratório ser inaceitável para análise e, portanto, os resultados não poderem ser obtidos a partir da amostra fornecida.

Além disso, existem limitações específicas para cada tipo de serviço:

1. Detecção de ploidia (defeitos que afetam o conjunto completo de cromossomos):

- Os testes «POC por NGS» detectam a maioria das poliploidias, como triploidia 69,XXY, 69,XXX e tetraploidia 92,XXXY e 92,XYYY. No entanto, não conseguem detectar algumas tetraploidias, como 92,XXXX ou 92,XXYY.
- No caso do teste «niPOC» não é possível detectar nenhum tipo de poliploidia (triploidia ou tetraploidia).

2. Mosaicismo (presença de mais de uma linhagem celular distinta na amostra)

- Os testes POC por NGS e niPOC não detectam baixos níveis de mosaicismo inferiores a 30%.
- O niPOC não reporta mosaicismo, apenas a presença ou ausência das anomalias estudadas.

3. Limite de detecção: as perdas ou duplicações de material cromossômico abaixo de um determinado limite, específico do serviço solicitado, não podem ser detectadas:

- No caso do teste «POC por NGS», não podem ser detectados abaixo de 10Mb.
- No caso do teste «niPOC», não podem ser detectados abaixo de 7Mb.

4. Existe a possibilidade de os resultados não serem conclusivos. Os motivos podem ser:

- Nos testes «POC por NGS», devido à probabilidade de contaminação com células maternas.
- No teste «niPOC», devido à baixa fração fetal (abaixo de 2%). A fração fetal pode ser afetada por alguns fatores como: obesidade (IMC alto), uso de heparina de baixo peso molecular (ex: Clexane), hipertensão, entre outros. Também é variável entre mulheres, gestações individuais e demonstrou aumentar com a idade gestacional do feto.

5. No serviço niPOC, há uma pequena probabilidade de que os resultados dos testes não reflitam o estado cromossômico dos produtos da conceção (falsos positivos), mas reflitam anomalias genéticas constitucionais ou adquiridas na mãe, ou devido a transfusão de sangue alogênico, transplante ou terapia com células estaminais. Além disso, os resultados dos testes podem não refletir o estado cromossômico dos produtos da conceção se o sangue tiver sido coletado após o esvaziamento do útero. Os tratamentos crônicos com heparina de baixo peso molecular podem interferir na análise.

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

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

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

Finalidade

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

(1) Cumprimento deste termo de consentimento livre e esclarecido firmado entre você e a Igenomix;

(2) Verificar e garantir a qualidade dos serviços prestados (auditorias internas e controles de qualidade);

(3) Para fins educacionais. Nessa hipótese, você não será identificado durante a análise dos dados e os Dados Pessoais não constarão em nenhuma publicação;

(4) Para informar você ou ao seu médico sobre os resultados da análise genética;

(5) Fornecer a você, mediante sua solicitação, os dados brutos da análise genética;

(6) Esclarecer dúvidas e/ou sugestões feitas por você durante a condução do teste genômico, e monitorar o desempenho e a resolução do teste;

(7) Para cumprir com a obrigação regulatória de guarda dos dados pessoais prevista na Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária nº 786 de 5 de maio de 2023;

Title: Formulário de Requisição e consentimento POC e niPOC | Index: BR_L_F_POC_004_PT | Version: 1.0 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 05-Dec-2024}

(8) Para entrar em contato com você no futuro para solicitar uma avaliação sobre os serviços da Igenomix;

Período de retenção

Nos termos da Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária nº 786 de 5 de maio de 2023, os laudos de análise e os dados brutos devem ser armazenados por 5 (cinco) anos, a partir da data em que foram obtidos.

Passado esse prazo, (1) os Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis serão mantidos com a finalidade de preservar a saúde do titular ou de terceiros a ele relacionados, nos termos da Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária nº 786 de 05 de maio de 2023; ou (2) os dados podem ser utilizados pela Igenomix para outros propósitos legítimos. As amostras e dados associados serão armazenados pela Igenomix de acordo com a política interna de armazenamento de amostras, a qual está de acordo com os requisitos exigidos pela legislação.

Direitos associados aos Dados Pessoais

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

(1) Confirmação da existência de tratamento de dados pessoais: Você tem o direito de confirmar se a Igenomix trata os seus dados pessoais.

(2) Acesso aos dados pessoais: Você pode solicitar que a Igenomix informe quais Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis seus ela trata.

(3) Correção de dados pessoais incompletos, inexatos ou desatualizados: Você tem o direito de solicitar que a Igenomix corrija, atualize ou complemente seus dados pessoais.

(4) Anonimização, bloqueio ou eliminação de dados desnecessários, excessivos ou tratados em desconformidade com a LGPD: caso qualquer dado pessoal seja tratado de forma desnecessária, em excesso para a finalidade a que se destina ou em desconformidade com a LGPD, você pode solicitar que a Igenomix anonimize, bloqueie ou elimine esses dados.

(5) Possibilidade de revogação do consentimento e informação sobre as consequências dessa revogação.

(6) Informação sobre as entidades públicas com as quais a Igenomix compartilhou seus dados pessoais;

(7) Eliminação de dados tratados com base em seu consentimento.

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

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

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

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

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

LI E COMPREENDI O QUE ANTECEDE E SOU INFORMADO DO SEGUINTE:

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

a) Declaro que que recebi as explicações e o aconselhamento genético adequado de pessoal qualificado do MÉDICO / CLÍNICA / GENETICISTA, que me ofereceu informações sobre o significado da análise, incluindo as possíveis alternativas que posso escolher de acordo aos resultados do mesmo e que fica à minha disposição para qualquer dúvida ou teste genético adicional que possa exigir uma vez que os resultados do estudo genético sejam conhecidos;

b) Estou satisfeito com a informação recebida e concordo livremente com a realização da coleta de amostra(s) para que a Igenomix proceda com o teste genômico solicitado por meu médico.

c) Estou ciente da indicação, procedimento, probabilidades de sucesso, complicações, riscos e do custo econômico do(s) exame(s) solicitado(s);

d) Estou ciente de que a equipe de especialistas da Igenomix estará à minha disposição para explicar novamente qualquer informação que não esteja suficientemente clara para mim;

e) Declaro que entendi as explicações dadas a mim em linguagem clara e simples, e o médico que me viu me permitiu fazer comentários, esclarecendo quaisquer questões levantadas por mim, me informando que eu poderia retirar livremente meu consentimento a qualquer momento;.

Consentimento do paciente

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

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

Nome completo do paciente:_____

Assinatura do cônjuge (quando necessário): _____ Data: _____/_____/_____

Nome completo do cônjuge (quando necessário):_____