Espaço em branco reservado apenas para uso da Igenomix

Igenomix® PART OF VITROLIFE GROUP™

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/Donor ☐ CGT One ☐ CGT SYNC *Indique o(s) gene(s) a analisar_____

☐ CGT Painel Customizado_____ ☐ Extração e armazenamento de DNA (banco de material genético)

* TIPO DE ANÁLISE

☐ Casal ☐ Individual

☐ Individual com matching [1] **(assinalar uma das opções abaixo):** ☐ Outra:_____(especificar)

☐ com parceiro(a) previamente testado(a)

☐ com doador (a) previamente testado(a) **(Nesse caso, INFORMAR BANCO DE GAMETAS:**_____)

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

* TESTES PRÉVIOS – Assinalar apenas se seu 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)

Nome/ID do parceiro(a)/doador(a):_____

b. Painel Comercial [2]: ☐ CarrierMapTM (Recombine) ☐ qCarrier PlusTM ☐ Preconception Focus (SG) ☐ ECS SEMA4

☐ Myriad Foresight (Counsyl) ☐ Invitae Comprehensive CS ☐ Outros:_____(especificar)

Nome/ID do parceiro(a)/doador(a):_____

[2] NOTA: OBRIGATÓRIO ENVIO DO LAUDO DO PROVEDOR EXTERNO JUNTO DESTE 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[3]:_____ [3] 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 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 familiar[4] ☐ Portador conhecido/histórico clínico[4]

[4] Especifique a condição:_____

Title: CGT requisition and Consent Form | Index: BR_L_F_CGT_002_PT | Version: 9.1 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 04-Feb-2025}

Espaço em branco reservado apenas para uso da Igenomix

Igenomix® PART OF VITROLIFE GROUP

Se você está solicitando um teste para casais, preencha os campos a seguir para a realização do Match. Se este teste estiver sendo solicitado para um único indivíduo, as informações do paciente 2 não devem ser preenchidas.

DADOS DO PACIENTE 2

ID do paciente [5]:_____ [3] 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 familiar[4] ☐ Portador conhecido/histórico clínico[5]

[5] Especifique a condição:_____

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:**_____/_____/_____

Title: CGT requisition and Consent Form | Index: BR_L_F_CGT_002_PT | Version: 9.1 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 04-Feb-2025}

Igenomix PART OF VITROLIFE GROUP

CONSENTIMENTO Informado PARA TESTE GENÉTICO DE PORTADORES – CGT

DESCRIÇÃO, OBJETIVO E VANTAGENS DAS ANÁLISES

Testes CGT (Bank, Exome, CGT Painel Customizado):

A função principal do **Teste Genético de Portadores** (CGT – do inglês, ***Carrier Genetic Test***) 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 autossômica recessiva 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 doenças ou distúrbios genéticos 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 ou provavelmente patogênicas em genes associados à herança autossômica recessiva em um casal, bem como variantes patogênicas ou provavelmente 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 ou filha afetado(a) com essa doença específica. Se uma mulher é portadora de uma variante relacionada a uma doença de herança ligada ao cromossomo X, há um risco de 50% de que seu(s) filho(s) do sexo masculino seja(m) afetado(s) por essa condição específica.

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

Matching (compatibilidade genética):

A análise de ***matching*** ou **compatibilidade genética** é uma análise comparativa **dos resultados dos testes de portadores (CGT)**, ou seja, das informações contidas nos genes de cada membro de um casal reprodutivo (incluindo doadores de gametas). Essa análise pode ser feita apenas para um gene, para um número reduzido de genes, ou para o conjunto completo dos genes de herança autossômica recessiva presentes em um determinado teste de portador, a depender do serviço contratado. **O resultado dessa análise determinará se há compatibilidade ou não de combinação de gametas de duas pessoas** (compatibilidade genética favorável ou desfavorável, respectivamente). Especificamente, corresponde a analisar quem é portador de variantes patogênicas e em qual gene, de modo que se duas pessoas - incluindo doadores de gametas - não apresentarem variantes patogênicas para o mesmo gene de herança autossômica recessiva, fique estabelecido que não há risco aumentado de ter filhos afetados e o **relatório de resultados incluirá uma recomendação para correspondência genética favorável**. Ao contrário, se dois indivíduos - incluindo doadores de gametas - apresentarem variantes patogênicas para o mesmo gene de herança autossômica recessiva, fica estabelecido que existe um risco aumentado (25% de probabilidade a cada gestação, independentemente do sexo) de ter filhos afetados. Nestes casos, **as informações genéticas serão apresentadas no relatório com os resultados contemplando recomendações para reduzir ou prevenir este risco, incluindo, no caso de doadores, desaconselhar a realização de uma combinação entre os referidos gametas (compatibilidade genética desfavorável)**. Em mulheres, se a análise incluir o estudo de genes ligados ao X (ver procedimentos), quando os resultados detectarem uma ou mais variantes patogênicas nesses genes ligados ao X, será estabelecido que há um risco direto para uma futura prole masculina (50% para homens) e serão sugeridos métodos para prevenir este risco. Em relação às candidatas a doadoras de gametas, um resultado positivo em genes ligados ao cromossomo X irá limitar ou impedir que sejam admitidos em programas de doação de gametas.

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 contempladas no teste. 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 do 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.

Os resultados do teste estarão disponíveis dentro do prazo indicado de cada painel. Uma pequena porcentagem de amostras pode sofrer um atraso devido a causas imprevisíveis. Caso isso ocorra, a clínica responsável correspondente será notificada.

Rubrica:

Title: CGT requisition and Consent Form | Index: BR_L_F_CGT_002_PT | Version: 9.1 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 04-Feb-2025}

Title: CGT requisition and Consent Form | Index: BR_L_F_CGT_002_PT | Version: 9.1 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 04-Feb-2025}

Os testes de portadores (CGT), são testes de **triagem genética**, geralmente aplicados a indivíduos sem histórico pessoal ou familiar das doenças genéticas incluídas no teste. A sensibilidade clínica de um teste de triagem é ou pode ser, menor do que a de um teste diagnóstico (realizado em pessoas clinicamente afetadas). Um resultado negativo no teste de triagem não exclui 100% que o indivíduo testado carregue uma variante patogênica devido à base intrínseca do teste e possíveis limitações técnicas, biológicas e/ou processuais. Algumas dessas limitações são:

a. O teste inclui apenas a análise de genes e variantes específicas incluídos na respectiva lista e nenhum/a outro/a. As listas de genes e variantes analisadas para cada teste estão disponíveis em https://cgt.igenomix.com.br/ .

i. A lista de doenças contempladas na análise varia de acordo com o teste selecionado, podendo também ser consultada em https://cgt.igenomix.com.br/. Porém mesmo a opção de teste mais completa não inclui todos os distúrbios genéticos recessivos existentes, pois a base genética para muitos deles ainda é desconhecida. Também não inclui todas as doenças monogênicas para as quais já existe conhecimento de sua base genética, nem mesmo todas as doenças possíveis alvo desses testes de triagem (doenças monogênicas de heranças autossômica recessiva e ligada ao cromossomo X).

ii. Doenças de herança mitocondrial, doenças genéticas de herança autossômica dominante, doenças multifatoriais ou de herança poligênica não estão incluídas. Alguns genes incluídos nos painéis CGT (Bank, Exome e CGT Flex) podem estar associados a fenótipos dominantes; no entanto, como esses painéis não consistem em testes de diagnóstico, o assessoramento genético referente a tais genes será fornecido apenas para fenótipos recessivos e ligados ao X.

b. A técnica de sequenciamento de nova geração apresenta as seguintes limitações:

i. A capacidade de detectar alterações no DNA causadas por rearranjos genéticos é baixa, incluindo deleção/duplicação parcial ou completa de um gene, exceto para as variantes incluídas na lista em https://cgt.igenomix.com.br/.

ii. As expansões de trinucleotídeos não são detectadas, exceto as incluídas na lista em https://cgt.igenomix.com.br/ .

iii. Algumas mutações podem não ser detectadas em áreas com baixa cobertura do sequenciamento.

c. O teste CGT tem uma alta precisão, mas, como em todos os testes genéticos, existem alguns fatores que podem afetar os resultados. Portanto, esse teste reduz, mas não descarta a probabilidade de ter filhos afetados, devido a:

i. Mutações *de novo* em uma das células dos gametas dos pais não podem ser avaliadas.

ii. Não se pode excluir a presença de mosaicismo somático ou da linhagem germinativa formada por diferentes linhagens de DNA entre os tecidos. Esses tipos de mosaicismo são criados após a fusão dos gametas parentais e podem afetar algumas partes do corpo, mas não todas. Este mosaicismo não pode ser detectado se o tecido onde ocorreu o mosaicismo não for estudado e se não estiver presente em uma porção significativa de suas células. De qualquer forma, a incidência desta condição é relativamente baixa.

iii. A presença de polimorfismos raros e/ou pseudogenes e /ou homopolímeros pode levar a resultados falsos negativos e positivos.

iv. Em uma amostra específica, algumas das variantes podem não passar nos nossos parâmetros de controle de qualidade devido à baixa cobertura da região genômica em questão. Nesse caso, essa variante será relatada como não informativa.

v. Como em qualquer teste laboratorial, há uma pequena chance de que um resultado seja impreciso por uma razão no procedimento, um erro durante a coleta e identificação da amostra, um erro no processamento, coleta de dados ou interpretação.

vi. Pode haver outros motivos médicos que invalidam o teste, que devem ser pesquisados pelo médico antes de propor o teste, como a presença de quimera congênita ou adquirida, temporariamente por transfusão de sangue ou permanentemente por transplante de medula óssea. O quimerismo congênito se desenvolve quando dois embriões gêmeos se tornam um; a probabilidade de isso acontecer é baixa. Os transplantes alogênicos de medula óssea geram quimera ou coexistência das células do próprio paciente com outras doadoras, incluindo a possibilidade de uma colonização exclusiva das células doadoras. É importante considerar que essas circunstâncias levarão a achados discrepantes se a amostra analisada for sangue periférico. A literatura científica descreve a possibilidade de trabalhar com uma amostra de saliva para evitar possíveis discrepâncias nos achados genéticos quando se trata de transplantes de medula óssea.

Matching (compatibilidade genética):

A compatibilidade genética faz uso das informações obtidas em cada um dos testes de portadores realizados nos indivíduos referenciados. O processo de realização de uma análise de *matching* será o seguinte:

1. Análise comparativa dos genes recessivos dos resultados dos testes de portadores. O *matching* consiste em uma avaliação direta dos resultados presentes em cada relatório do resultado da análise de portadores. Em certos casos, e apenas para amostras analisadas na Igenomix, uma atualização de dados genéticos armazenados na Igenomix na forma de leituras de sequenciamento será realizada antes da análise correspondente. Tal atualização **geralmente não requer nova amostra biológica ou sequenciamento adicional, exceto se após a atualização, e antes da análise de *matching*, os resultados da sequência estiverem incompletos (isso é estimado em um número muito baixo de casos, menos de 1%). Além disso, dependendo dos genes analisados em cada teste por meio de testes complementares (não sequenciamento), a análise de compatibilidade pode exigir a solicitação de uma nova amostra biológica para completar informações de um ou mais desses genes.**

2. Em pacientes do sexo feminino, a atualização dos dados de sequenciamento armazenados e a análise subsequente, incluirão apenas genes de herança autossômica recessiva, a menos que um gene ligado a X seja explicitamente indicado no pedido; presume-se que essa análise de

Rubrica:

genes ligados a X, e seu assessoramento genético correspondente, já tenha sido feita com a avaliação individual dos resultados do teste de portadores.

3. Um resultado favorável significa que o risco da prole afetada por qualquer uma das doenças incluídas nos testes de portadores é diminuído, mas não é zero devido à base intrínseca do teste e suas limitações (ver seção de limitações dos respectivos relatórios, bem como consentimento informado). Um resultado desfavorável significa que há um risco aumentado - em relação à população em geral - de ter uma prole com qualquer uma das doenças analisadas. Em casais com uso próprio de gameta, o resultado será acompanhado por aconselhamento genético e possíveis medidas preventivas; em casos de análise correspondente para alocação de doadores, um resultado desfavorável implica uma recomendação direta para a busca de outro doador.

4. A seguir, algumas limitações gerais da análise de compatibilidade, bem como testes de portadores, que podem impactar diretamente no resultado de compatibilidade; recomenda-se rever as seções de limitação dos respectivos relatórios individuais, bem como as seções anteriores deste consentimento informado:

No que diz respeito à análise de compatibilidade genética, para o mesmo gene incluído em ambos os testes, a cobertura das análises ou variantes patogênicas analisadas em cada um dos testes pode ser diferente, qualitativa e/ou quantitativa; além disso, embora seja fácil saber se um determinado gene foi testado em ambos os testes, não é simples ou sempre possível determinar se ambos os testes analisaram as mesmas variantes patogênicas nos genes em comum. Essas diferenças de análise podem ocorrer ao comparar resultados do mesmo tipo de teste de um determinado laboratório, incluindo Igenomix (por exemplo, CGT Bank, cada uma das versões diferentes - usando metodologias diferentes), mas especialmente quando comparamos resultados de diferentes testes, incluindo exames realizados por um fornecedor externo à Igenomix. Devido a essas possíveis diferenças, pode ocorrer que um indivíduo seja portador de uma mutação não analisada no outro teste. Geralmente, este fato não impede o teste de compatibilidade se certas regras forem cumpridas, pois geralmente não representa um risco clínico aumentado. Exceções ao acima seriam (i) se for um gene com alta incidência de portadores (CFTR, SMN1, ...); (ii) se for uma variante comum; (ii) em relação ao acima, se as pessoas pertencem a uma determinada população, grupo étnico etc.; (iii) se houver consanguinidade entre o casal. Nesse sentido, **a Igenomix não é nem responsável nem garantidora dos resultados obtidos por um teste realizado em laboratório externo, nem pelas consequências decorrentes do uso desses dados para realizar a compatibilidade, se ao final os dados se revelaram incorretos.**

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 contempladas no teste. 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 do 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.

Os resultados do teste estarão disponíveis dentro do prazo indicado de cada painel. Uma pequena porcentagem de amostras pode sofrer um atraso devido a causas imprevisíveis. Caso isso ocorra, a clínica responsável correspondente será notificada.

Os testes de portadores (CGT), são testes de **triagem genética**, geralmente aplicados a indivíduos sem histórico pessoal ou familiar das doenças genéticas incluídas no teste. A sensibilidade clínica de um teste de triagem é ou pode ser, menor do que a de um teste diagnóstico (realizado em pessoas clinicamente afetadas). Um resultado negativo no teste de triagem não exclui 100% que o indivíduo testado carregue uma variante patogênica devido à base intrínseca do teste e possíveis limitações técnicas, biológicas e/ou processuais. Algumas dessas limitações são:

b. O teste inclui apenas a análise de genes e variantes específicas incluídos na respectiva lista e nenhum/a outro/a. As listas de genes e variantes analisadas para cada teste estão disponíveis em https://cgt.igenomix.com.br/.

i. A lista de doenças contempladas na análise varia de acordo com o teste selecionado, podendo também ser consultada em https://cgt.igenomix.com.br/. Porém mesmo a opção de teste mais completa não inclui todos os distúrbios genéticos recessivos existentes, pois a base genética para muitos deles ainda é desconhecida. Também não inclui todas as doenças monogênicas para as quais já existe conhecimento de sua base genética, nem mesmo todas as doenças possíveis alvo desses testes de triagem (doenças monogênicas de heranças autossômica recessiva e ligada ao cromossomo X).

ii. Doenças de herança mitocondrial, doenças genéticas de herança autossômica dominante, doenças multifatoriais ou de herança poligênica não estão incluídas. Alguns genes incluídos nos painéis CGT (Bank, Exome e CGT Flex) podem estar associados a fenótipos dominantes; no entanto, como esses painéis não consistem em testes de diagnóstico, o assessoramento genético referente a tais genes será fornecido apenas para fenótipos recessivos e ligados ao X.

b. A técnica de sequenciamento de nova geração apresenta as seguintes limitações:

i. A capacidade de detectar alterações no DNA causadas por rearranjos genéticos é baixa, incluindo deleção/duplicação parcial ou completa de um gene, exceto para as variantes incluídas na lista em https://cgt.igenomix.com.br/.

Title: CGT requisition and Consent Form | Index: BR_L_F_CGT_002_PT | Version: 9.1 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 04-Feb-2025}

Rubrica:

Title: CGT requisition and Consent Form | Index: BR_L_F_CGT_002_PT | Version: 9.1 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 04-Feb-2025}

ii. As expansões de trinucleotídeos não são detectadas, exceto as incluídas na lista em https://cgt.igenomix.com.br/.

iii. Algumas mutações podem não ser detectadas em áreas com baixa cobertura do sequenciamento.

c. O teste CGT tem uma alta precisão, mas, como em todos os testes genéticos, existem alguns fatores que podem afetar os resultados. Portanto, esse teste reduz, mas não descarta a probabilidade de ter filhos afetados, devido a:

i. Mutações *de novo* em uma das células dos gametas dos pais não podem ser avaliadas.

ii. Não se pode excluir a presença de mosaicismo somático ou da linhagem germinativa formada por diferentes linhagens de DNA entre os tecidos. Esses tipos de mosaicismo são criados após a fusão dos gametas parentais e podem afetar algumas partes do corpo, mas não todas. Este mosaicismo não pode ser detectado se o tecido onde ocorreu o mosaicismo não for estudado e se não estiver presente em uma porção significativa de suas células. De qualquer forma, a incidência desta condição é relativamente baixa.

iii. A presença de polimorfismos raros e/ou pseudogenes e /ou homopolímeros pode levar a resultados falsos negativos e positivos.

iv. Em uma amostra específica, algumas das variantes podem não passar nos nossos parâmetros de controle de qualidade devido à baixa cobertura da região genômica em questão. Nesse caso, essa variante será relatada como não informativa.

v. Como em qualquer teste laboratorial, há uma pequena chance de que um resultado seja impreciso por uma razão no procedimento, um erro durante a coleta e identificação da amostra, um erro no processamento, coleta de dados ou interpretação.

vi. Pode haver outros motivos médicos que invalidam o teste, que devem ser pesquisados pelo médico antes de propor o teste, como a presença de quimera congênita ou adquirida, temporariamente por transfusão de sangue ou permanentemente por transplante de medula óssea. O quimerismo congênito se desenvolve quando dois embriões gêmeos se tornam um; a probabilidade de isso acontecer é baixa. Os transplantes alogênicos de medula óssea geram quimera ou coexistência das células do próprio paciente com outras doadoras, incluindo a possibilidade de uma colonização exclusiva das células doadoras. É importante considerar que essas circunstâncias levarão a achados discrepantes se a amostra analisada for sangue periférico. A literatura científica descreve a possibilidade de trabalhar com uma amostra de saliva para evitar possíveis discrepâncias nos achados genéticos quando se trata de transplantes de medula óssea.

Matching (compatibilidade genética):

A compatibilidade genética faz uso das informações obtidas em cada um dos testes de portadores realizados nos indivíduos referenciados. O processo de realização de uma análise de *matching* será o seguinte:

1. Análise comparativa dos genes recessivos dos resultados dos testes de portadores. O *matching* consiste em uma avaliação direta dos resultados presentes em cada relatório do resultado da análise de portadores. Em certos casos, e apenas para amostras analisadas na Igenomix, uma atualização de dados genéticos armazenados na Igenomix na forma de leituras de sequenciamento será realizada antes da análise correspondente. Tal atualização **geralmente não requer nova amostra biológica ou sequenciamento adicional, exceto se após a atualização, e antes da análise de *matching*, os resultados da sequência estiverem incompletos (isso é estimado em um número muito baixo de casos, menos de 1%). Além disso, dependendo dos genes analisados em cada teste por meio de testes complementares (não sequenciamento), a análise de compatibilidade pode exigir a solicitação de uma nova amostra biológica para completar informações de um ou mais desses genes.**
2. Em pacientes do sexo feminino, a atualização dos dados de sequenciamento armazenados e a análise subsequente, incluirão apenas genes de herança autossômica recessiva, a menos que um gene ligado a X seja explicitamente indicado no pedido; presume-se que essa análise de genes ligados a X, e seu assessoramento genético correspondente, já tenha sido feita com a avaliação individual dos resultados do teste de portadores.
3. Um resultado favorável significa que o risco da prole afetada por qualquer uma das doenças incluídas nos testes de portadores é diminuído, mas não é zero devido à base intrínseca do teste e suas limitações (ver seção de limitações dos respectivos relatórios, bem como consentimento informado). Um resultado desfavorável significa que há um risco aumentado - em relação à população em geral - de ter uma prole com qualquer uma das doenças analisadas. Em casais com uso próprio de gameta, o resultado será acompanhado por aconselhamento genético e possíveis medidas preventivas; em casos de análise correspondente para alocação de doadores, um resultado desfavorável implica uma recomendação direta para a busca de outro doador.
4. A seguir, algumas limitações gerais da análise de compatibilidade, bem como testes de portadores, que podem impactar diretamente no resultado de compatibilidade; recomenda-se rever as seções de limitação dos respectivos relatórios individuais, bem como as seções anteriores deste consentimento informado:

No que diz respeito à análise de compatibilidade genética, para o mesmo gene incluído em ambos os testes, a cobertura das análises ou variantes patogênicas analisadas em cada um dos testes pode ser diferente, qualitativa e/ou quantitativa; além disso, embora seja fácil saber se um determinado gene foi testado em ambos os testes, não é simples ou sempre possível determinar se ambos os testes analisaram as mesmas variantes patogênicas nos genes em comum. Essas diferenças de análise podem ocorrer ao comparar resultados do mesmo tipo de teste de um determinado laboratório, incluindo Igenomix (por exemplo, CGT Bank, cada uma das versões diferentes - usando metodologias diferentes), mas especialmente quando comparamos resultados de diferentes testes, incluindo exames realizados por um fornecedor externo à Igenomix. Devido a essas possíveis diferenças, pode ocorrer que um indivíduo seja portador de uma mutação não analisada no outro teste. Geralmente, este fato não impede o teste de compatibilidade se certas regras forem cumpridas, pois geralmente não representa um risco clínico aumentado. Exceções ao acima seriam (i) se for um gene com alta incidência de portadores (CFTR, SMN1, ...); (ii) se for uma variante comum; (ii) em relação ao acima, se as pessoas pertencem a uma determinada população, grupo étnico etc.; (iii) se houver consanguinidade entre o casal. Nesse sentido, **a Igenomix não é nem responsável nem garantidora dos resultados obtidos por um teste realizado em laboratório externo, nem pelas consequências decorrentes do uso desses dados para realizar a compatibilidade, se ao final os dados se revelaram incorretos.**

POLÍTICA DE CANCELAMENTO DO TESTE

O pedido de cancelamento do teste durante a fase analítica (quando a amostra já está em processamento) ou a recusa da realização de uma nova coleta quando solicitado pela Igenomix, não exime você do pagamento do valor do teste, nem autoriza o reembolso de pagamentos já efetuados. Nestes casos, recomendamos que você assine uma declaração de responsabilidade para descarte de amostra biológica e cancelamento do teste.

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

Rubrica:

Title: CGT requisition and Consent Form | Index: BR_L_F_CGT_002_PT | Version: 9.1 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 04-Feb-2025}

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 302 de 13 de outubro de 2005;

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

Período de retenção

Nos termos da Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária nº 302 de 13, de outubro de 2005, os laudos de análise e os dados brutos devem ser armazenados por 5 (cinco) anos, a partir da data em que foram obtidos.

Passado esse prazo, (1) os Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis serão mantidos com a finalidade de preservar a saúde do titular ou de terceiros a ele relacionados, nos termos da Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária nº 302 de 13 de outubro de 2005; ou (2) os dados podem ser utilizados pela Igenomix para outros propósitos legítimos. As amostras e dados associados serão armazenados pela Igenomix de acordo com a política interna de armazenamento de amostras, a qual está de acordo com os requisitos exigidos pela legislação.

Direitos associados aos Dados Pessoais

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

(1) Confirmação da existência de tratamento de dados pessoais: Você tem o direito de confirmar se a Igenomix trata os seus dados pessoais.
(2) Acesso aos dados pessoais: Você pode solicitar que a Igenomix informe quais Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis seus ela trata.
(3) Correção de dados pessoais incompletos, inexatos ou desatualizados: Você tem o direito de solicitar que a Igenomix corrija, atualize ou complemente seus dados pessoais.
(4) Anonimização, bloqueio ou eliminação de dados desnecessários, excessivos ou tratados em desconformidade com a LGPD: caso qualquer dado pessoal seja tratado de forma desnecessária, em excesso para a finalidade a que se destina ou em desconformidade com a LGPD, você pode solicitar que a Igenomix anonimize, bloqueie ou elimine esses dados.
(5) Possibilidade de revogação do consentimento e informação sobre as consequências dessa revogação.
(6) Informação sobre as entidades públicas com as quais a Igenomix compartilhou seus dados pessoais;
(7) Eliminação de dados tratados com base em seu consentimento.

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

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.

Rubrica:

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.

Por questões de ética médica, nenhuma pesquisa, estudo ou publicação revelará a sua identidade.

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.

TENDO LIDO E ENTENDIDO O QUE FOI DITO ACIMA, DECLARO ESTAR CIENTE:

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

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

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

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

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

☐ Autorizo o tratamento dos meus dados para pesquisas e publicações científicas, bem como para fins educacionais. Por questões de ética médica, nenhuma pesquisa, estudo ou publicação revelará a sua identidade.

☐ Autorizo o tratamento de meus Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis para oferecimento de produtos ou serviços complementares ao que já adquiri ou produtos ou serviços que irão melhorar a minha experiência com a Igenomix;

☐ Autorizo o tratamento de meus Dados Pessoais e Dados Pessoais Sensíveis para ser convidado(a) a participar de pesquisas de mercado, projetos de pesquisa e desenvolvimento de novos produtos.

Consentimento do paciente

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

Assinatura do paciente 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)**:_____

Title: CGT requisition and Consent Form | Index: BR_L_F_CGT_002_PT | Version: 9.1 | Authorised By: Bruno Coprerski | Authorised: 04-Feb-2025}