

Formulário de solicitação de estudos pré-natais não invasivos. Teste NACE® 5, NACE® 24, e ZENIT by NACE®

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

Dados da paciente		Dados do cônjuge <small>somente para os casos em que o teste a se realizar é o Zenit by NACE</small>	
*Nome completo		*Nome completo	
*CPF	*Data de nascimento	*CPF	*Data de nascimento
*Endereço		*Endereço	
*CEP	*Telefone	*CEP	*Telefone
*E-mail		*E-mail	
Informações do centro médico			
*Centro Médico / Laboratório		*Unidade/UF	
*Nome do médico solicitante		*CRM	
*E-mail para envio dos resultados			
Endereço completo:		CEP	Cidade Estado
*Indicações do teste		*Informações clínicas	
<input type="checkbox"/> Idade Materna avançada <input type="checkbox"/> Ecografia anormal <input type="checkbox"/> Histórico familiar ou pessoal de aneuploidia ou enfermidade ⁽¹⁾ <small>(1) Especifique se você é portador ou se há risco familiar de um gene ou doença. Se possível, forneça os relatórios médicos associados.</small> <input type="checkbox"/> Teste bioquímico combinado de alto risco. Valor de risco _____ <input type="checkbox"/> Solicitação materna <input type="checkbox"/> Aborto prévio <input type="checkbox"/> Gestação anterior com aneuploidia ou doença genética Deseja a informação do sexo? <input type="checkbox"/> SIM <input type="checkbox"/> NÃO		Idade gestacional _____ NHC _____ <small>(Nº História Clínica)</small> Filhos prévios <input type="checkbox"/> SIM <input type="checkbox"/> NÃO Gestação <input type="checkbox"/> Única <input type="checkbox"/> Gemelar Tipo de gestação <input type="checkbox"/> Natural <input type="checkbox"/> FIV Aborto prévio <input type="checkbox"/> SIM <input type="checkbox"/> NÃO <input type="checkbox"/> Monocoriônica <input type="checkbox"/> Dicoriônica Embriões transferidos <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 Altura _____ cm <input type="checkbox"/> Gêmeo evanescente (GE) Ovulação Embriões transferidos <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 Peso _____ kg <small>Semana gestacional em que o GE parou?</small> Realizada análise prévia no embrião? <input type="checkbox"/> PGT-A <input type="checkbox"/> PGT-SR <input type="checkbox"/> PGT-M	
*Informações relevantes para o teste ⁽²⁾		*Informações da amostra	
<input type="checkbox"/> Transplante de órgãos <input type="checkbox"/> Histórico de câncer <input type="checkbox"/> Transfusão sanguínea (<60 dias) <input type="checkbox"/> Quimera congênita ou adquirida <input type="checkbox"/> Uso de anticoagulante <small>(2) Especificar quem _____</small>		Tipo de amostra: <input type="checkbox"/> Sangue É uma nova coleta de amostra (recoleta)? <input type="checkbox"/> SIM <input type="checkbox"/> NÃO Data da coleta ____ / ____ / ____ Coleta de amostra realizada por (nome completo): _____	
Análise solicitada			
<input type="checkbox"/> NACE®5C *Detecção de aneuploidias fetais dos cromossomos 13, 18, 21 *As anomalias nos cromossomos sexuais somente serão informadas em gestações únicas *Determinação do sexo fetal para gestações únicas <input type="checkbox"/> NACE®24C (gestações únicas e gemelares monocoriônicas) *Detecção de aneuploidias nos cromossomos 13, 18 y 21 *Detecção de aneuploidias nos demais cromossomos *Determinação do sexo fetal		<input type="checkbox"/> ZENIT by NACE® (somente gestações únicas) *Detecção de aneuploidias nos cromossomos 13, 18 y 21 *Detecção de aneuploidias nos demais cromossomos *Detecção de deleções e duplicações parciais >7Mb em todos os autossomos. *Detecção de mutações recessivas num painel de genes responsáveis de enfermidades genéticas hereditárias *Determinação do sexo fetal	
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. Explique 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: ____ / ____ / ____	
Consentimento dos pacientes			
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 _____	
Gostaria de receber os achados acidentais <input type="checkbox"/> SIM <input type="checkbox"/> NÃO			
* Assinatura do cônjuge _____		*Data _____	
Gostaria de receber os achados acidentais <input type="checkbox"/> SIM <input type="checkbox"/> NÃO			

Consentimento informado para estudos pré-natais não invasivos

DESCRIÇÃO, FINALIDADE E BENEFÍCIOS DAS ANÁLISES

NACE® é um teste pré-natal não invasivo de triagem que analisa as alterações cromossômicas mais frequentes no feto sem colocar a gravidez em risco. Sua realização é recomendada para gestações a partir de 10 semanas de gravidez.

O objetivo principal dos testes de triagem é detectar doenças precoces ou fatores de risco para doenças em muitos indivíduos aparentemente saudáveis. Já o objetivo de um teste diagnóstico é estabelecer a presença (ou ausência) de doença como base para as decisões de tratamento em indivíduos sintomáticos ou com triagem positiva. Os testes de triagem podem ajudar a orientar as próximas etapas, como a necessidade de testes diagnósticos adicionais.

Cada célula do corpo tem cromossomos, estruturas organizadas que contêm DNA e proteínas. Existem 24 tipos diferentes de cromossomos nos seres humanos, designados de 1 a 22, e os cromossomos sexuais X e Y. A maioria das células possui 46 cromossomos ao todo, um par de cromossomos de 1 a 22, e um par XX para sexo feminino, ou um par XY para sexo masculino. Um espermatozoide deve ter 23 cromossomos e o óvulo deve ter 23 cromossomos. Portanto, em uma situação normal, quando um espermatozoide fertiliza um óvulo, o embrião resultante tem 46 cromossomos no total.

A origem das aneuploidias embrionárias (aumento ou diminuição em relação ao número de cromossomos) pode ser devido a um óvulo anormal (existem grupos de risco, tais como mulheres com mais de 35 anos de idade), a um espermatozoide anormal (fator masculino grave), casais com rearranjos estruturais equilibrados (translocações e inversões), ou a um erro posterior na divisão celular (erros mitóticos). As anomalias cromossômicas podem levar a falhas reprodutivas ou, mesmo com tratamentos de reprodução assistida, não se consegue engravidar, podem também ser responsáveis pelos abortos espontâneos no primeiro trimestre, mortes fetais ou recém-nascidos com anormalidades cromossômicas. Um exemplo comum de uma alteração cromossômica é a síndrome de Down, causada pela presença de três cópias do cromossomo 21 ao invés de duas. Outras trissomias possíveis envolvem os cromossomos 18 ou 13, por exemplo. Para monossomias, ao invés de dois, existe um único cromossomo de um tipo particular, totalizando 45 cromossomos. A monossomia mais comum é a do cromossomo X, também conhecida como síndrome de Turner.

Informações sobre o teste NACE® 5C: O teste NACE® 5C é um método não invasivo para o feto que avalia o risco de "aneuploidia cromossômica" fetal através da detecção de DNA livre circulante no plasma materno usando tecnologia de sequenciamento de nova geração e análise bioinformática avançada. O objetivo deste teste de rastreamento genético é detectar anormalidades cromossômicas dos cromossomos 13, 18, 21. Em gestações únicas, também relata o sexo fetal e analisa possíveis alterações numéricas dos cromossomos sexuais. No caso de gestações gemelares, não são relatados o sexo fetal e nem alterações numéricas dos cromossomos sexuais, mas apenas a presença ou ausência do cromossomo Y.

Informações sobre o teste NACE® 24C: O NACE® 24C destina-se a gestações únicas. O objetivo da versão NACE®24C é a detecção de aneuploidias detectadas na NACE® e outras anormalidades, como trissomias no restante dos cromossomos que compõem o cariótipo humano (23 pares de cromossomos). Essas informações podem ser valiosas, pois, em determinadas situações clínicas, auxiliarão no manejo da gestação e/ou no preparo para os cuidados com o recém-nascido.

Informações sobre o teste ZENIT by NACE®: Para além das condições citogenéticas abrangidas pelo teste NACE®24, o teste ZENIT BY NACE® permite o rastreio de variações no número de cópias (deleções/duplicações) com um tamanho superior a 7Mb. Ao mesmo tempo, rastreia várias doenças genéticas clinicamente relevantes que não são examinadas com a tecnologia atual usada em testes pré-natais não invasivos. Embora a prevalência de cada transtorno separadamente seja relativamente rara, a taxa cumulativa de ocorrência dessas condições (~1%) é maior do que a observada na síndrome de Down. O ZENIT BY NACE® foi concebido para detectar a presença de mutações genéticas autossômicas recessivas (mutações hereditárias) em amostras de DNA parental, bem como mutações em genes ligados ao X. Assim, em resultados positivos para a mesma mutação em ambos os pais, o risco fetal de ser afetado aumenta para 25% no caso de mutações recessivas e até 50% para mutações ligadas ao X, no caso de fetos masculinos. Por outro lado, em caso de resultado negativo para as condições examinadas, será relatado o risco residual de ser portador da(s) mutação(ões) correspondente(s). A lista de genes e mutações está disponível em <https://www.igenomix.com.br/zenit/>. Se você é portador de um dos genes listados ou seu gene de interesse não está incluído na análise, entre em contato conosco pelo diagnostico@igenomix.com.

PROCEDIMENTOS, RISCOS E LIMITAÇÕES

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

A amostra biológica (sangue) será obtida utilizando técnicas padrão, com risco nulo ou muito baixo para a saúde da paciente. Devido à complexidade dos testes genéticos e às importantes implicações dos resultados dos exames, os resultados obtidos precisam ser interpretados, juntamente com outros dados clínicos e familiares, dentro do contexto geral de uma prática médica que precisa ser conduzida por profissionais de saúde. Os relatórios dos resultados serão estritamente confidenciais.

O prazo para liberação dos resultados dos testes NACE® 5C e NACE® 24C se inicia após a recepção da amostra em nossas instalações, com a documentação corretamente preenchida, e é de 10 dias úteis. Por outro lado, a entrega de resultados do teste ZENIT BY NACE® será realizada à medida que os resultados forem obtidos. Assim, os resultados da análise cromossômica serão entregues em um prazo máximo de 15 dias úteis. No entanto, os resultados da análise de mutações hereditárias serão relatados dentro de um período de 30 dias úteis. Em todos os casos, os prazos de entrega podem ser postergados se for necessária uma reanálise da amostra, ou uma nova coleta de sangue ou se existirem problemas no envio da amostra para o laboratório. Atrasos ou alterações do prazo para liberação do resultado podem ocorrer a qualquer momento devido a causas imprevisíveis. Nestes casos, o centro médico e/ou o paciente serão notificados. A falta de pagamento pode impedir a liberação dos resultados e consequentemente também afetar no prazo de emissão do laudo.

Se você não preencher o campo " Deseja a informação do sexo?", por padrão, o sexo fetal será informado.

Achados incidentais. Em casos muito raros, os resultados podem revelar o que são conhecidos como achados incidentais, ou seja, informações genéticas clinicamente relevantes que estão fora do objetivo desses testes. Alguns exemplos desses casos são uma alteração cromossômica, como XXX na mãe ou a presença de neoplasias, tanto benignas quanto malignas. Nestes casos, a Igenomix tem o direito de contactar o seu médico para uma gestão adequada da situação.

As principais limitações associadas a esses testes são:

A) Apesar de possuírem uma taxa de detecção próxima a 100%, esses não são testes diagnósticos, portanto um diagnóstico definitivo requer um teste pré-natal invasivo apropriado (cariótipo, microarray pré-natais, QF-PCR ou FISH);

B) Em alguns casos, o resultado pode ser não informativo em uma primeira análise de sequenciamento, de modo que um segundo sequenciamento pode ser necessário, o que atrasaria a entrega dos resultados. Muito raramente, devido a uma percentagem de DNA fetal circulante abaixo do nível de detecção da técnica (4% para NACE® 5C e NACE® 24C e 2% para ZENIT BY NACE®), será necessário solicitar uma nova amostra de sangue materno. 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.

C) Esses exames não detectam triploidias ou gestações de alto risco associadas a defeitos do tubo neural;

D) A acurácia desses testes pode ser comprometida se houver:

- (1) Aneuploidia cromossômica materna;
- (2) Mosaicismo (fetal ou confinado à placenta);
- (3) Transfusões de sangue alogênico, transplante ou terapia com células-tronco;
- (4) Síndrome do gêmeo evanescente;
- (5) Gestação múltipla (3 ou mais fetos);
- (6) Câncer materno;
- (7) Tratamento crônico com heparina de baixo peso molecular. Se este é o seu caso, contacte a Igenomix antes de fazer o teste;
- (8) Variantes genéticas ou somáticas maternas.

E) A capacidade de detectar alterações parciais de tamanho (>7Mb) pode ser influenciada pela fração fetal, pelo tamanho do fragmento e pela complexidade genômica da região afetada. Por estas razões, o teste ZENIT by NACE® não substitui a amniocentese ou a biópsia coriônica, mas pode fornecer informações adicionais em comparação com outros tipos de testes de DNA fetal livre circulante no sangue materno;

F) A técnica de sequenciamento de nova geração (NGS) utilizada neste teste não permite a detecção de condições genéticas diferentes das detalhadas na seção DESCRIÇÃO do presente consentimento (por exemplo, pequenas alterações parciais, com um tamanho inferior a 7Mb, não são avaliadas, doenças monogênicas ou expansões de trinucleotídeos diferentes das especificadas no ensaio etc.);

G) Na análise de mutações hereditárias, algumas das variantes podem não passar pelos parâmetros de controle de qualidade devido à baixa cobertura da região genômica em questão. Nesses casos, a variante será informada como não informativa;

H) Algumas mutações podem não ser detectadas em regiões de baixa cobertura;

I) A presença de raros polimorfismos e/ou pseudogenes e/ou homopolímeros pode resultar em falsos positivos e negativos;

J) Para mutações hereditárias: no caso de variação no número de cópias, em caso de resultado normal, não é possível discernir se ambas as cópias estão localizadas em alelos diferentes (não portador) ou se estão no mesmo alelo (cis), e, portanto, há zero cópias no outro alelo (portador silencioso);

K) Como em qualquer exame laboratorial, há uma pequena (ainda que remota) chance de que esse resultado seja impreciso por questões processuais, erro na coleta e rotulagem das amostras, erro no processamento, coleta de dados ou interpretação.

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 exige 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.

PRIVACIDADE DE DADOS, ARMAZENAMENTO E USO DE AMOSTRAS 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 05 de maio de 2023;
- (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 05 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.

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

TENDO LIDO E COMPREENDIDO O EXPOSTO, CONFIRMO QUE:

1. Fui informado detalhadamente sobre a indicação, finalidade, características do procedimento, limitações, probabilidades de sucesso, risco e complicações, bem como o custo econômico do estudo genético.
 2. Recebi as explicações e o aconselhamento genético adequado de pessoal qualificado do médico/corpo clínico/conselheiro genético, que me ofereceram informações sobre o significado da análise, incluindo as possíveis alternativas que poderei optar dependendo dos resultados destas.
 3. A equipe médica me informou que permanece à minha disposição para quaisquer dúvidas ou aconselhamento genético adicional que possa ser necessário assim que os resultados do estudo genético forem conhecidos.
 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 relevantes para fins de pesquisa.
 5. Entendo que uma nova amostra pode ser solicitada se a complexidade diagnóstica tornar necessária a realização de outros testes genéticos ou se a amostra obtida não for ótima em qualidade ou quantidade.
 6. Entendo que os resultados deste estudo genético não substituem o diagnóstico médico feito dentro de uma consulta médica, nem o aconselhamento genético fornecido pelo meu médico, e recomenda-se que tais resultados sejam comunicados em uma consulta médica. Igenomix não é responsável pela utilização feita por si ou pelo seu médico dos resultados obtidos, nem pelas consequências prejudiciais que possam surgir da utilização de tais informações.
 7. Fui informado de que um resultado negativo não implica ausência de patologia de causa genética, pois depende da extensão do estudo solicitado com base na suspeita diagnóstica e limitações descritas neste documento, bem como no relatório de resultados.
 8. Entendo que as informações obtidas podem ter implicações para futuras gestações, bem como para outros membros da família, bem como a conveniência de, neste caso, eu mesmo transmitir essas informações a eles.
 9. Estou ciente da possibilidade de exercer a qualquer momento os direitos de acesso, retificação, oposição, exclusão, decisões automatizadas, limitação, portabilidade, através do e-mail privacidade@igenomix.com, fornecendo documentação que comprove a identidade do requerente.
 10. Declaro também que compreendo e concordo que não tirarei qualquer benefício financeiro de qualquer investigação realizada agora ou no futuro, nem está planejado compensar-me por produtos desenvolvidos a partir de qualquer investigação.
 11. Entendo que posso revogar esse consentimento a qualquer momento.
 12. Estou satisfeito com as informações recebidas e que concordo livremente em que uma amostra biológica me seja retirada no Centro/Clínica que frequentei, bem como que a amostra seja enviada para as instalações da Igenomix com a finalidade de fazer o(s) dito(s) diagnóstico(s).
- 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.