

## REQUISIÇÃO E CONSENTIMENTO INFORMADO

### Selecione Todas as Opção Pretendidas

Serene

Trissomias 21, 18, 13

Sexo Fetal

Aneuploidias dos Cromossomas Sexuais

Serene Plus

Trissomias 21, 18, 13

Sexo Fetal

Aneuploidias dos Cromossomas Sexuais

Microdeleção microduplicação (≥5Mb)

Síndrome de DiGeorge 3Mb

### Informação Clínica

Nº de fetos  1  2\*

Gémeo Evanescente \*

Semanas de Gestação (por ecografia)

Sem observações de interesse

Aumento da Translucência Nucal

Indicadores Ecográficos

Risco em rastreio combinado

Outros (história familiar, filhos afetos, etc.) \_\_\_\_\_

\* Em gestações gemelares só é possível realizar a avaliação do risco de trissomia fetal para os cromossomas 21, 18 e 13 e sexo fetal. No caso de se detetar um cromossoma Y, o teste não pode determinar o sexo fetal de cada gémeo. Nesta modalidade, não se informará a presença de alterações nos cromossomas sexuais. Em caso de perda de algum dos fetos (gémeo evanescente), a gravidez será tratada, no que diz respeito ao ADN fetal como uma gravidez gemelar.

### Dados da Paciente e da Amostra

Nº Tubo

Nome e Apelido

Data de colheita da amostra

E-mail

Data de Nascimento

Peso

Altura

Telefone

### Dados do Médico

Nome

Telefone

Clínica / Hospital / Laboratório

E-mail

### Consentimento Informado

- Recebi a informação sobre a indicação, finalidade, características, alcance, prazos e limitações do teste, assim como tive a oportunidade de ler a informação facultada sobre o teste no verso deste documento, e as minhas questões foram respondidas satisfatoriamente.
- Declaro que a informação pessoal e médica que proporcionei é verdadeira, fiável e completa.
- Compreendo que é possível que me seja solicitada uma nova amostra, caso a amostra obtida inicialmente não seja ótima em qualidade ou quantidade e que poderão contactar-me, caso sejam necessários dados clínicos adicionais.
- Compreendo que o SERENE é um teste de rastreio e não de diagnóstico. Compreendo que, apesar da alta sensibilidade do teste, um resultado de baixo risco não exclui a possibilidade de alterações fetais e entendo que um resultado de alto risco deve ser confirmado por um teste de diagnóstico pré-natal invasivo.
- Compreendo as limitações do teste, descritas no verso, e confirmo que informei o meu médico das circunstâncias que poderiam afetar a fiabilidade do teste, no caso de ocorrer alguma delas e confirmo que este pedido foi realizado no intervalo de semanas de gestação recomendado.
- Compreendo que os resultados do teste não substituem o aconselhamento médico da consulta médica e aconselhamento genético prestada pelo meu médico, recomendando-se que estes resultados sejam comunicados em consulta médica. O Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa não se responsabiliza pelo uso que, seja feito por si ou pelo seu médico, com os resultados obtidos, nem das consequências prejudiciais que possam derivar do uso de dita informação.
- Compreendo que mediante a realização deste teste pode obter-se informação genética do feto ou da mãe (achados secundários), não relacionada com a razão médica para a qual este teste foi solicitado. Estes achados secundários, que se incluíam como nota informativa no relatório de resultados, poderiam requerer a realização de análises adicionais.  
 Assinalo esta caixa para indicar que NÃO DESEJO que seja comunicada esta informação.
- Compreendo que a informação obtida pode ter implicações também para outros familiares, assim como a conveniência de, neste caso lhes ser transmitida essa informação.

A minha assinatura indica que concordo com os itens acima descritos e dou o meu consentimento para realizar o teste na modalidade contratada.

- Dou o meu consentimento para a utilização da minha informação clínica e os resultados obtidos, de forma anónima (sem nome nem apelidos) com fins de investigação, para publicações científicas, estudos de qualidade e bases de dados no âmbito sanitário, mantendo uma estrita confidencialidade sobre a minha identidade, que não será revelada em caso algum.
- Dou o meu consentimento para a cedência da minha informação clínica e dos resultados obtidos, de forma anónima (sem nome nem apelidos) a terceiras entidades para sua utilização no âmbito da investigação científica.
- Autorizo o envio por parte do Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa, ou suas filiais, de informação relacionada com os seus produtos e serviços.
- Autorizo o envio por parte do Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa, ou suas filiais, dos resultados para o médico indicado por mim.

Assinatura da Paciente / Tutor Legal

Assinatura do Médico

Data

## REQUISIÇÃO E CONSENTIMENTO INFORMADO

**Finalidade, indicações e modalidades:** Este estudo realiza-se a partir da sequenciação completa do Genoma do ADN obtido da amostra materna. Os resultados são processados por sistemas bioinformáticos avançados que permitem estabelecer o risco fetal de padecer de uma determinada síndrome genética. Esta análise avalia o risco de trissomia fetal para os cromossomas 21 (Síndrome de Down), 18 (Síndrome de Edwards) ou 13 (Síndrome de Patau) com uma precisão de deteção de aproximadamente 99% para estas trissomias, assim como o risco de que o feto possa ser portador de aneuploidias. A análise dos cromossomas sexuais permitirá conhecer o sexo do feto, assim como realizar um rastreio das seguintes alterações numéricas: X, XXX, XXY e XYY. Para o início do processamento da amostra é necessário que se indique corretamente a modalidade da análise a realizar. O estudo ficará retido até que esta informação esteja complementada. Serene pode realizar-se a partir da semana 10 de gravidez. No caso de gestação gemelar, se detetada a presença de cromossoma Y, a análise não pode determinar o sexo fetal de cada gêmeo. Em caso de perda de algum dos fetos (gêmeo evanescente), a gravidez será tratada, no que diz respeito ao ADN fetal como uma gravidez gemelar.

Em todas as modalidades, avalia-se o risco de que o feto seja portador de uma aneuploidia. O termo “aneuploidia” utiliza-se para descrever a presença de ganhos ou perdas de cromossomas, com respeito à situação normal, que é ter um par de cada um dos cromossomas. Para a deteção de trissomias (risco de ter três cromossomas, em vez dos dois habituais) nos cromossomas 21, 18 ou 13, este rastreio tem uma precisão de deteção de aproximadamente 99%. A análise dos cromossomas sexuais permitirá conhecer o sexo do feto, assim como realizar um rastreio das alterações numéricas: X, XXX, XXY e XYY. Adicionalmente, a opção Serene Plus permitirá avaliar o risco de que o feto seja portador de outras síndromes genéticas clinicamente relevantes, resultantes de uma microdeleção/microduplicação de um tamanho superior a 5Mb. Bem como a Síndrome de DiGeorge 22q11.2, microdeleção de um tamanho aproximado de 3Mb.

**Local da realização do teste:** A análise da amostra será efetuada por equipa técnica do Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa num laboratório desta entidade ou, dependendo do tipo de análise a realizar, em laboratório parceiro, com quem se tem subscrito um contrato de colaboração nos termos e com os requisitos legais exigidos. É armazenada uma alíquota do excedente de amostra e/ou do ADN extraído de forma codificada, durante um período máximo de 3 meses. Este excedente poderá ser utilizado caso seja necessária uma repetição do estudo para confirmar o resultado e nunca para a realização de provas diagnósticas adicionais ou confirmatórias. O material gerado a partir do ADN obtido das amostras, denominado bibliotecas genómicas, será igualmente conservado de forma codificada, durante um período de 5 anos. As provas adicionais ou confirmatórias deverão ser realizadas numa amostra fetal.

**Tempo de resposta:** O tempo de resposta é de aproximadamente 10 dias. Em ocasiões excecionais (menos de 1%), este período pode alargar-se devido a diferentes causas associadas à metodologia.

**Implicações de um resultado positivo:** Podem existir resultados falsos positivos, pelo que, no caso de se obter um resultado de alto risco, a alteração deverá ser confirmada mediante uma análise de diagnóstico pré-natal invasivo (amniocentese ou biópsia das vilosidades coriónicas). Nalguns casos, isto deverá ser associado a estudos específicos nos progenitores. **Implicações de um resultado negativo:** Ainda que esta prova tenha uma alta sensibilidade para a deteção de alterações, um resultado de baixo risco/não deteção não exclui totalmente a possibilidade de uma alteração cromossómica ou genética no feto. **Implicações de um resultado não informativo:** Em determinadas circunstâncias (menos de 0,1% dos estudos realizados), não será possível obter um resultado por quantidade insuficiente de ADN na amostra. Nestes casos, poderia ser necessário realizar uma repetição de colheita de sangue para repetir o teste ou recorrer às provas de diagnóstico pré-natal invasivas.

**Limitações do teste:** As seguintes situações poderão impedir a obtenção de um resultado fiável: Alterações genéticas na placenta (mosaicismo confinado à placenta) ou na mãe (na presença ou não de mosaicismo cromossómico) implicam que os resultados da prova possam não refletir as alterações genéticas do feto. Um número reduzido de células do feto transporta uma das alterações genómicas analisadas (mosaicismo fetal). Alteração cromossómica em regiões não analisadas ou a presença de alterações cromossómicas nos progenitores. Triploidias/tetrassomias completas ou microdeleções cromossómicas nas regiões analisadas de tamanho inferior ao limite de resolução da técnica, que se considera atualmente de 5Mb para todas as alterações, excepto para a Síndrome de DiGeorge 22q11.2, que é de 3Mb. Transfusões de sangue num período inferior a 1 ano, transplante, terapia imunitária na qual se introduz ADN exógeno num período inferior a 4 meses ou terapia de células-mãe prévias à colheita da amostra de sangue. Idade gestacional anterior à semana 10 ou posterior à semana 25. Gestações triplas ou de número superior. Este estudo não está recomendado como prova diagnóstica em presença de alterações ecográficas fetais ou em pacientes com tumores malignos. A taxa não informativa pode ver-se aumentada em pacientes com obesidade mórbida (BMI≥35) ou em tratamentos com heparina de baixo peso molecular. É de sua responsabilidade comunicar ao seu médico qualquer destas circunstâncias. No entanto, a tecnologia utilizada não permitirá detetar outras alterações genéticas, como outras alterações numéricas não especificadas, grandes deleções, rearranjos (como translocações, inversões, ou anéis cromossómicos), dissomias uniparentais, alterações na sequência, expansões repetitivas de trinucleótidos ou alterações epigenéticas (como alterações dos centros de imprinting), que poderiam causar as mesmas patologias ou patologias similares a algumas microdeleções ou microduplicações incluídas nesta prova.

Nenhuma técnica de estudo genético é capaz de identificar todas as possíveis alterações genéticas ou epigenéticas associadas a uma determinada patologia. Por isso, cada tecnologia tem indicações específicas e limitações próprias, que se refletem no relatório de resultados.

**Achados secundários:** O teste pode identificar exceionalmente alterações com relevância clínica no feto ou na mãe, fora do objetivo destes estudos. Estes achados secundários, se assim o consentir, será incluído no relatório de resultados como nota informativa, dado que a análise destas regiões não pode ser realizada com o mesmo arredondamento estatístico que as regiões genéticas objeto deste estudo. A aparição destes achados poderia requerer a realização de provas invasivas ou de imagem adicionais. Deve decidir se quer receber ou não tal informação adicional, para o qual deverá preencher a correspondente parte no início do documento. Além do mais, a informação obtida pode ter implicações também para outros familiares e, neste caso, será conveniente que transmita essa informação com a finalidade de que, se os implicados o desejarem, possam consultar um médico especialista em genética, onde serão informados sobre o seu risco pessoal e as suas opções de saúde no futuro.

**Proteção de dados e confidencialidade** Somente o pessoal técnico devidamente autorizado pelo Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa, bem como os laboratórios seus colaboradores, poderão aceder aos dados pessoais e aos resultados das provas genéticas. Esta informação será tratada de forma estritamente confidencial, de acordo com a normativa vigente em matéria de proteção de dados pessoais. Os resultados da sequenciação da sua amostra poderão ser transferidos a provedores de serviços do **Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa** que se encontrem fora do Espaço Económico Europeu. Não obstante, **Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa** garante que desta transferência se realizará em conformidade e com as garantias previstas no regulamento em vigor e que não incluirá dados identificativos. O paciente poderá exercer os direitos de acesso, retificação, supressão, limitação de algum tratamento específico, portabilidade e oposição ao tratamento descrito na seguinte morada: Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa - Pólo Tecnológico de Lisboa, Rua Cupertino de Miranda, 9 - Lote 8 - Carnide - 1600-513 Lisboa ou contactando através do e-mail prenatal@germanodesousa.com. Estes mesmos contactos podem ser utilizados para a clarificação de qualquer dúvida que possa surgir com o conteúdo do presente documento de consentimento informado.

Para poder realizar o teste de rastreio pré-natal solicitado, deverá assinar e datar o documento de consentimento informado.

Assinatura da Paciente / Tutor Legal

Data