

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*

Aneuploidias de Outros Cromossomas Autossómicos

Microdeleções e microduplicações >7Mb

Dados da Paciente e da Amostra

Nome e Apelido _____ Data de colheita da amostra _____

E-mail _____ Telefone _____ Data de Nascimento DD / MM / AAAA Peso kg Altura cm

Dados do Médico

Nome _____ Telefone _____

Clínica / Hospital _____ E-mail _____

Informação Clínica

Nº de fetos 1 2* Gémeo Evanescente* Gestação: Espontânea FIV Óvulos Próprios Óvulos Doados

Idade Gestacional SS + DD Estimada por DUM DD / MM / AAAA DPP DD / MM / AAAA FIV DD / MM / AAAA

* Em gestações gemelares não é possível realizar a avaliação de risco para as aneuploidias sexuais. No caso de se detetar um cromossoma Y, o teste não pode determinar o sexo fetal de cada gémeo. 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.

Indicação para Realização do Teste

Idade Materna / Ansiedade

Aumento da Translucência da Nuca

Outras Alterações Ecográficas

Risco em rastreio combinado

Outros (história familiar, filhos afetos, etc.) _____

Consentimento Informado

1. 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.

2. Declaro que a informação pessoal e médica que proporcionei é verdadeira, fiável e completa.

3. Compreendo que é possível que me seja solicitada uma nova amostra, caso a amostra obtida inicialmente não seja adequada em qualidade ou quantidade e que poderão contactar-me, caso sejam necessários dados clínicos adicionais.

4. 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.

5. 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.

6. Compreendo que os resultados do teste não substituem o aconselhamento clínico 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 mim ou pelo meu médico, com os resultados obtidos, nem das consequências prejudiciais que possam derivar do uso de dita informação.

7. 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 incluiriam 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.

8. 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 para 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 taxa de deteção superior a 99% para estas trissomias, assim como o risco do feto ser portador de outras 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 teste Serene pode realizar-se a partir da 10ª semana de gestação. 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 do feto ser 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 taxa de deteção superior a 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 do feto ser portador de outras síndromes genéticas clinicamente relevantes, resultantes de microdeleções/microduplicações de tamanho superior a 7Mb.

Local da realização do teste: O processo analítico da amostra será efetuado pela equipa técnica do Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa no laboratório desta entidade ou, dependendo do tipo de análise a realizar, num laboratório parceiro, com quem se tem subscrito um contrato de colaboração nos termos e com os requisitos legais exigidos. Os testes adicionais ou confirmatórios deverão ser realizadas numa amostra fetal.

Tempo de resposta: O tempo de resposta é de aproximadamente 10 dias. Em ocasiões excecionais, 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 coriônicas).

Implicações de um resultado negativo: Ainda que este teste tenha uma elevada sensibilidade para a deteção de alterações, um resultado de baixo risco não exclui totalmente a possibilidade de uma alteração cromossómica ou genética no feto.

Em determinadas circunstâncias (inferior a 0,1% de acordo com os estudos realizados), não será possível obter um resultado por quantidade insuficiente de ADN fetal na amostra. Nestes casos, poderá ser necessário realizar uma repetição de colheita de sangue para repetir o teste ou recorrer aos testes de diagnóstico pré-natal invasivos.

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 7Mb para todas as alterações. 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 inferior a 10 semanas. Gestações triplas ou de número superior. Este estudo não está recomendado como teste diagnóstico na presença de alterações ecográficas fetais ou em pacientes com tumores malignos. A não obtenção de resultados pode estar aumentada em pacientes com obesidade mórbida (BMI≥35) ou em tratamentos com heparina de baixo peso molecular. É da sua responsabilidade comunicar ao seu médico qualquer destas circunstâncias. 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, que poderiam causar as mesmas patologias ou patologias similares a algumas microdeleções ou microduplicações incluídas neste teste.

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.

Proteção de dados e confidencialidade Apenas o pessoal técnico e médico devidamente autorizado pelo Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa, bem como os laboratórios parceiros, poderão aceder aos dados pessoais e aos resultados dos testes genéticos. Esta informação será tratada de forma estritamente confidencial, de acordo com a normativa vigente em matéria de proteção de dados pessoais. A utente 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 email dpo.privacidade@germanodesousa.com. Este contacto pode ser utilizado para esclarecimento 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