

## RQ 0946 - Formulário de requisição para teste NACE<sup>®</sup>

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

### \*ANÁLISE SOLICITADA

Gestação única ou gemelar	Somente para gestação única	
<input type="checkbox"/> <b>NACE<sup>®</sup> 5C</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Detecção de aneuploidias fetais de cromossomos 13, 18, 21 e sexagem fetal</li> <li>• Gestações únicas: inclui aneuploidias para os cromossomos sexuais</li> <li>• Gestações gemelares: não inclui aneuploidias para cromossomos sexuais</li> </ul>	<input type="checkbox"/> <b>NACE<sup>®</sup> 24C</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Todos os cromossomos (incluindo aneuploidias para cromossomos sexuais e sexagem fetal).</li> </ul>	<input type="checkbox"/> <b>NACE<sup>®</sup> 24C Ampliado</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Todos os cromossomos (incluindo aneuploidias para cromossomos sexuais e sexagem fetal).  <ul style="list-style-type: none"> <li>• Painel de microdeleções (Síndromes de: DiGeorge, Angelman, Prader-Willi, deleção 1p36, Wolf-Hirschhorn e Cri-du- chat).</li> </ul> </li> </ul>

\*Deseja saber o sexo do bebê:  SIM  NÃO

### INFORMAÇÕES DO CENTRO MÉDICO

\* Centro médico/Laboratório: \_\_\_\_\_ \*Unidade/UF: \_\_\_\_\_

\*Médico (Nome completo)/CRM: \_\_\_\_\_

\*E-mail para envio dos resultados: \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_ Nº: \_\_\_\_\_ Complemento: \_\_\_\_\_

Cidade: \_\_\_\_\_ Estado: \_\_\_\_\_ CEP: \_\_\_\_\_

### INFORMAÇÕES DO PACIENTE

\* ID do paciente <sup>(1)</sup>: \_\_\_\_\_ (1): se não houver, insira NÃO APLICÁVEL \*CPF: \_\_\_\_\_

\*Nome completo do paciente: \_\_\_\_\_ \*Data de nascimento: \_\_\_\_\_

\*Nome completo do cônjuge: \_\_\_\_\_ \*Data de nascimento: \_\_\_\_\_

Cariótipo(s) <sup>(2)</sup>:  Paciente: \_\_\_\_\_  Cônjuge: \_\_\_\_\_

(2): se possível, enviar a cópia do cariótipo

Endereço: \_\_\_\_\_ Nº \_\_\_\_\_ Complemento: \_\_\_\_\_

Cidade: \_\_\_\_\_ Estado: \_\_\_\_\_ CEP: \_\_\_\_\_

E-mail para contato: \_\_\_\_\_ Telefone: \_\_\_\_\_

### INDICAÇÃO DO TESTE

- Idade materna avançada  Ecografia anormal  Histórico familiar ou pessoal de aneuploidia  
 Teste bioquímico combinado de alto risco. Valor de risco \_\_\_\_\_  Solicitação materna  
 Aborto prévio

### INFORMAÇÕES SOBRE A GESTAÇÃO

\*Idade gestacional (semanas): \_\_\_\_\_ \*Data de coleta da amostra: \_\_\_\_\_

\*Tipo de gestação:  Única  Gemelar  Gêmeo Evanescente

Tipo de gestação:

- Gravidez natural  Gravidez com tratamento de reprodução assistida:  
 Origem:  Óvulos próprios  Óvulos doados Tratamento <sup>(3)</sup>:  IAH  IAD  IVF  ICSI  
 Realizada análise previa no embrião? <sup>(3)</sup>  PGT-A  PGT-SR  PGT-M

(3)Selecione uma ou mais opções, conforme necessário

**\*Consentimento da paciente:** 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: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

**\*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: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Título: NACE Test Requisition and Consent Form (DB)	Código/Versão: BR_L_F_NACE_002_PT_V2.0	Pág. 1/4	
	Data da elaboração: 04/junho/2020	Data da próxima revisão: 04/junho/2022	

# CONSENTIMENTO INFORMADO DO TESTE NACE®

## 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.

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 uma mulher, ou um par XY para um homem. 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 consiga 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 em vez de duas. Outras trissomias incluem aqueles envolvendo os cromossomos 18 ou 13. Para monossomias, em vez de dois, existe um 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:** A trissomia 13, trissomia 18 e trissomia 21 são três alterações cromossômicas comuns, que ocorrem geralmente devido à presença adicional de uma cópia completa dos cromossomos 13, 18 e 21, respectivamente. Os indivíduos afetados apresentam atraso mental, características faciais e geralmente são acompanhados por outras malformações. Atualmente, não há tratamento curativo para essas condições. O objetivo desse teste de triagem genética é detectar trissomias fetais dos cromossomos 13, 18, 21 em gestações individuais e gemelares. Além disso, em gestações únicas, também informa o sexo fetal e analisa possíveis alterações numéricas dos cromossomos sexuais. No caso de gestações gemelares, não se informa sexo fetal, apenas a presença ou a ausência do cromossomo Y e não se informa alterações numéricas dos cromossomos sexuais. O teste NACE®5C é baseado em um método não invasivo para o feto que avalia o risco de <<aneuploidia cromossômica fetal>> por meio da detecção de DNA livre circulante no plasma materno, usando a tecnologia de sequenciamento de nova geração e análise avançada de bioinformática. As taxas de detecção são muito altas e isso permite reduzir significativamente o número de procedimentos invasivos (amniocentese ou biópsia das vilosidades coriônicas), evitando perdas fetais desnecessárias ou situações de risco de aborto espontâneo e/ou infecção intrauterina.

**Informações sobre o teste NACE® 24C:** O NACE®24C é válido somente para gestações únicas. Incluindo a cobertura descrita para o teste NACE®5C (trissomia 13, 18, 21 e cromossomos sexuais), o objetivo da versão NACE®24C é a detecção adicional de trissomias para o restante dos cromossomos que compõem o cariótipo humano (23 pares de cromossomos). As alterações de alguns cromossomos estão associadas a um alto risco de aborto espontâneo. A capacidade de identificar essas alterações fornece informações valiosas que, em determinadas situações clínicas, ajudarão na gestão da gravidez e/ou na preparação para o cuidado do recém-nascido, e podem ajudar a avaliar riscos futuros, assim como auxiliar no planejamento e acompanhamento de gestações subsequentes.

**Informações sobre o teste NACE® 24C Ampliado:** Além do descrito para o NACE®24C, o teste NACE®24C Ampliado é capaz de identificar seis importantes síndromes genéticas causadas por microdeleções nas regiões cromossômicas 15q11.2, 5p15.2, 22q11.2, 1p36 e 4p16.3. Síndromes devido a microdeleções são distúrbios causados pela ausência de pequenos pedaços de material cromossômico. A maioria dessas microdeleções ocorre espontaneamente ou *de novo*, não sendo herdada de um dos pais. Portanto, acontecem sem um histórico familiar, na maioria das vezes, e também não influenciam outros fatores, como a idade avançada. Atualmente, não há tratamento curativo para esses transtornos.

A especificidade e a sensibilidade da técnica usada para os testes NACE®5C/ NACE®24C/ NACE®24C Ampliado são muito altas, com a taxa de falsos positivos (FP) e falsos negativos (FN) para a trissomia 21 inferior a 1%, com especificidade superior a 99% e sensibilidade entre 87,5-100% para o restante dos cromossomos e microdeleções analisadas.

A precisão em relação à sexagem fetal (feminino ou masculino) é de 99% em gestações únicas. Nos casos de gestações únicas, que começaram como sendo gemelares, mas houve perda precoce de um dos fetos, a confiabilidade na determinação do sexo fetal pode ser diminuída.

A sexagem fetal deve ser consistente com as descobertas ecográficas.

## PROCEDIMENTOS, RISCOS E LIMITAÇÕES

O processo de realização do teste inclui as seguintes etapas:

1. Coleta de uma amostra de sangue.
2. Extração do DNA fetal livre circulante a partir da amostra biológica.
3. Sequenciamento de nova geração (NGS)
4. Análise bioinformática dos resultados do sequenciamento NGS.
5. Revisão final do resultado e emissão do diagnóstico

Para processar a amostra, será necessário que o documento de solicitação do teste seja preenchido corretamente. Caso contrário, a análise pode ser suspensa até que as informações necessárias sejam fornecidas ao laboratório. O prazo para o paciente fornecer as informações adicionais necessárias será de 24 horas, a partir da recepção da amostra. Após esse período, a amostra poderá ser descartada.

Devido à complexidade dos testes genéticos e às importantes implicações dos resultados dos testes, os resultados obtidos devem ser interpretados em conjunto com outros dados clínicos, dentro do contexto geral de uma consulta médica que deve ser direcionada por profissionais de saúde. Os relatórios dos resultados são estritamente confidenciais.

A coleta de sangue realizada para este teste genético não tem nenhum risco ou um risco muito baixo para a saúde da paciente, como hematoma ou, em casos raros, infecção no local punccionado.

O prazo para liberação dos resultados inicia após a recepção da amostra e da documentação preenchida, este deve ser verificado no momento da coleta ou no ato da entrega da amostra no laboratório. 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.

<b>Título:</b> NACE Test Requisition and Consent Form (DB)	<b>Código/Versão:</b> BR_L_F_NACE_002_PT_V2.0	<b>Pág.</b> 2/4
	<b>Data da elaboração:</b> 04/junho/2020	<b>Data da próxima revisão:</b> 04/junho/2022

No caso de não preenchimento do campo "Você deseja saber o sexo", a sexagem fetal será relatada.

Achados incidentais. Em casos muito raros, os resultados do NACE®5C/ NACE®24C/ NACE®24C Ampliado podem revelar o que se conhece como achados acidentais, isto é, informações genéticas clinicamente relevantes que estão fora dos objetivos desses testes. Alguns exemplos desses casos são uma dotação cromossômica XXX na mãe ou a presença de neoplasias, tanto benignas quanto malignas. Nessas situações, o laboratório tem o direito de contatar o seu médico para lidar adequadamente com o assunto.

As principais limitações associadas dos testes NACE®5C/ NACE®24C/ NACE®24C Ampliado são:

- a) Esses testes têm uma taxa de detecção próxima a 100%, mas não são um teste de diagnóstico. Para obter um diagnóstico definitivo, é necessário um diagnóstico pré-natal invasivo com um cariótipo (análise de todos os cromossomos), matrizes pré-natais ou análise rápida para os cromossomos/microdeleções analisadas no teste NACE®5C/ NACE®24C/ NACE®24C Ampliado (Técnicas de QF-PCR ou FISH).
- b) Em alguns casos, o resultado pode ser não informativo em uma primeira análise de sequenciamento, portanto, um segundo sequenciamento pode ser necessário, o que atrasaria a entrega dos resultados. Muito raramente, devido a uma porcentagem de DNA fetal circulante abaixo do nível de detecção da técnica, é necessário solicitar uma nova amostra de sangue materno.
- c) Para as trissomias analisadas, esses testes são mais precisos do que a triagem do primeiro trimestre atual. No entanto, resultados errôneos podem ser dados:
  - i. Um resultado positivo (alteração detectada) deve ser confirmado com um procedimento invasivo para ser confirmado.
  - ii. Um resultado negativo (anomalia não detectada) deve ser consistente com outros achados clínicos (ecografias, etc.) e não exclui completamente a presença de qualquer tipo de anomalia genética no feto, defeitos congênitos ou outras doenças testadas ou não.
- d) Esse teste não detecta triploidias.
- e) A precisão desses testes pode ser comprometida se existir:
  - i. Aneuploidia cromossômica materna;
  - ii. Mosaicismo (fetal ou confinado à placenta).
  - iii. Transfusões de sangue alogênico, transplante ou terapia com células-tronco;
  - iv. Síndrome do gêmeo evanescente;
  - v. Gestação múltipla (3 ou mais fetos).
  - vi. Câncer materno
  - vii. Tratamento crônico com heparina de baixo peso molecular. Se esse for o caso, entre em contato com o laboratório antes do teste.
- f) A técnica de sequenciamento de nova geração (NGS) usada nesse teste não permite detectar outras condições genéticas além daquelas detalhadas na seção DESCRIÇÃO deste consentimento (por exemplo, não se analisam doenças monogênicas).

## POLÍTICA DE PRIVACIDADE E ARMAZENAMENTO DE DADOS E USO DAS AMOSTRAS EM PESQUISAS

Sua privacidade é uma prioridade para o laboratório. Sua identidade e todos os dados referentes a suas informações pessoais serão confidenciais e somente pessoas autorizadas terão acesso a essas informações, juntamente com as autoridades relevantes, quando exigido pelas leis da jurisdição aplicável.

Gostaríamos de informar que seus dados pessoais serão processados somente para: (1) Cumprir as obrigações decorrentes da prestação dos serviços contratados por você; (2) Verificar e garantir a qualidade dos serviços prestados (auditorias internas, controles de qualidade, estudos de validação laboratorial); (3) Para fins educacionais, desde que os referidos dados sejam anonimizados e você não possa ser identificado durante a análise dos dados, que serão removidos de qualquer publicação; (4) Para fins de pesquisa, publicações científicas e apresentações, desde que sejam os dados anonimizados e você não possa ser identificado durante a análise dos dados, que serão removidos de qualquer publicação; (5) Responder pessoalmente quaisquer dúvidas ou sugestões feitas por você durante o processo e monitorar o desempenho e a resolução do teste, incluindo a retenção dos seus dados pelo tempo estabelecido na Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária n. 302 de 13 de outubro de 2005, exceto quando as leis locais da jurisdição aplicável determinarem o contrário; e (6) Para entrar em contato com você no futuro para solicitar uma avaliação dos serviços recebidos, enviar comunicações comerciais (incluindo "cross-selling" e "up-selling") de empresas associadas, e também para convidá-lo a participar de pesquisa de mercado e desenvolvimento de novos produtos. Você também declara que entende e aceita que não obterá, agora ou no futuro, qualquer benefício econômico para qualquer pesquisa realizada, e que não há intenção de compensá-lo(a) pelos produtos desenvolvidos a partir de qualquer pesquisa.

O paciente autoriza desde já a portabilidade dos seus dados pessoais (neste incluídos seus dados genéticos e de saúde) na forma do §4º do art. 11 da LGPD, entre o laboratório e Laboratórios de Terceiros, estes certificados com padrões internacionais de qualidade reconhecidos ou, na falta destes, de laboratórios pré-selecionados e avaliados periodicamente para fins de realização de parte ou da totalidade das análises clínicas solicitadas pelo presente Formulário de Requisição. Quaisquer resultados obtidos desta maneira serão inspecionados e esta circunstância será indicada no relatório laudo emitido.

De acordo com a Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais, a parte solicitante deve ter o consentimento do paciente para realizar os testes de diagnóstico solicitados e processar seus dados. O paciente poderá, a qualquer momento, exercer seus direitos em relação ao tratamento dos seus dados, dentre eles quanto ao acesso, retificação, oposição, eliminação, decisões automatizadas, limitação e portabilidade, bastando para tanto entrar em contato com o laboratório via e-mail, por telefone, ou da forma que julgar conveniente.

Em relação aos dados do paciente e à identificação de suas amostras, resultados e testes, serão observadas estritamente as normas relativas à confidencialidade das informações e dados de pacientes dispostas na (i) Resolução de Diretoria Colegiada da Agência Nacional de Vigilância Sanitária n. 302 de 13 de outubro de 2005 e suas alterações posteriores, que trata sobre o Regulamento Técnico para Funcionamento de Laboratórios Clínicos ("RDC n. 302/2005"), (ii) na Lei n. 13.709, de 14 de agosto de 2018, que dispõe sobre a proteção de dados pessoais no Brasil, com entrada em vigor prevista para 03/05/2021 ("Lei Geral de Proteção de Dados - LGPD"), e (iii) no Regulamento (UE) 2016/679 do Parlamento Europeu e do Conselho, de 27 de abril de 2016 ("General Data Protection Regulation - "GDPR").

Observado o disposto nas normas acima citadas, os dados do paciente devidamente anonimizados mediante exclusão de nome e outras informações de identificação pessoal ("Dados Anonimizados"), poderão ser usados pelo laboratório para fins de pesquisa e desenvolvimento de novos testes e/ou para fins de controle interno de qualidade do laboratório e seus colaboradores e parceiros. Os Dados Anonimizados também poderão ser citados em publicações ou apresentações científicas do laboratório, bem como ser compartilhados pelo laboratório em bases de dados públicos ligados à área médica, destinadas a auxiliar a comunidade médica na interpretação e no diagnóstico de doenças. Em todos os casos acima citados, nenhuma compensação financeira pela inovação resultante do uso dos Dados Anonimizados será devida ao paciente. A autorização para utilização de Dados Anonimizados acima tratada poderá ser revogada a qualquer tempo pelo paciente, mediante comunicação enviada por e-mail ao laboratório, que providenciará o descarte dos Dados Anonimizados na medida do possível.

Se tiver qualquer (i) dúvida sobre esta Política ou sobre o processamento de dados ou (ii) se quiser fazer uma reclamação devido a uma possível violação

<b>Título:</b> NACE Test Requisition and Consent Form (DB)	<b>Código/Versão:</b> BR_L_F_NACE_002_PT_V2.0	<b>Pág.</b> 3/4
	<b>Data da elaboração:</b> 04/junho/2020	<b>Data da próxima revisão:</b> 04/junho/2022

Rubrica:

desta Política, entre em contato conosco.

---

**TENDO LIDO E ENTENDIDO O QUE FOI DITO ACIMA, ESTOU CIENTE:**

As indicações, procedimento, riscos e complicações do tratamento proposto, bem como o custo financeiro do(s) teste(s).

Estar à disposição dos profissionais de saúde para ampliar qualquer aspecto das informações que não tenham sido suficientemente esclarecidas.

Compreendi as explicações que me foram dadas em linguagem clara e simples, e o profissional que me orientou me permitiu fazer comentários, esclarecendo quaisquer questões que levantei e informando que posso retirar meu consentimento livremente a qualquer momento.

Estou satisfeito(a) com as informações recebidas e concordo livremente em coletar as amostras biológicas e enviá-las ao laboratório com a finalidade de realizar os testes mencionados.

O resultado obtido por esse teste e as informações que dele podem derivar não podem ser considerados, em nenhum caso, como substitutos de aconselhamento genético / médico ou tratamento médico por um profissional habilitado, nem representam uma consulta médica. **Recomendamos que você consulte seu médico ao receber seus resultados.**

De qualquer forma, declaro que recebi informações adequadas de um profissional qualificado do Centro médico/laboratório sobre a importância do teste, incluindo possíveis alternativas que eu escolhi em função dos resultados e que está disponível para qualquer dúvida adicional que eu possa exigir quando os resultados do teste forem conhecidos. Também aceito que os resultados do(s) teste(s) possam ser repassados ao meu médico, para que ele possa me aconselhar sobre o tratamento adequado a seguir.

Versão 1 / 2021

Rubrica:

<b>Título:</b> NACE Test Requisition and Consent Form (DB)	<b>Código/Versão:</b> BR_L_F_NACE_002_PT_V2.0	Pág. 4/4
	<b>Data da elaboração:</b> 04/junho/2020	<b>Data da próxima revisão:</b> 04/junho/2022