

COLE AQUI
ETIQUETA DB

RQ-0713 CGHSP - FORMULÁRIO E TERMO GENÉTICO

***Todos os dados são imprescindíveis**

Informações Gerais (obrigatórias)

Nome completo: _____

Data de nascimento (DD/MM/AAAA): ____/____/____

Informações da amostra

Coletar sangue periférico em tubo com EDTA (tampa roxa) Volume: 4-8mL (em geral); 1-3mL (infantes, amostras pediátricas). Transportar para o laboratório em temperatura refrigerada até 48 horas após a coleta.

Data da coleta (DD/MM/AAAA): ____/____/____ Horário da coleta ____:____

Local da coleta: _____

Data de envio (DD/MM/AAAA): ____/____/____ Horário da coleta ____:____

Responsável: _____

Informações Clínicas

(Devido à complexidade do teste, informações clínicas detalhadas do paciente são imprescindíveis para interpretação dos resultados. Desta forma, o preenchimento completo se faz necessário para evitar atrasos no processamento).

Gerais:

- Atraso de desenvolvimento global
 Atraso de desenvolvimento motor
 Atraso de crescimento
 Baixa estatura
 Restrição do crescimento intrauterino
 Crescimento estrutural exacerbado
 Outro: _____

Neurológicas

- Agenesia do corpo caloso
 Ataxia
 Mal formação de Chiari
 Hipotonia
 Lisencefalia
 Convulsões
 Surdez
 Hidrocefalia
 Hipertonia
 Outro: _____
 Déficit de aprendizagem:
 Brando
 Moderado
 Severo
 Espectro do autismo:
 Brando
 Moderado
 Severo
 Problemas comportamentais:
 Brando
 Moderado
 Severo
 Déficit intelectual:
 Brando
 Moderado
 Severo

Abdominal/Renal

- Defeito/ anomalia da parede abdominal
 Hérnia inguinal ou umbilical
 Malformação renal
 Outro: _____

Endócrina/Metabólica

- Hipocalcemia
 Hipercalcemia
 Hipogonadismo
 Hipotireoidismo
 Outro: _____

Cardíacas

- Estenose aórtica
 Defeito do septo atrial
 Atresia pulmonar
 Estenose da válvula pulmonar
 Tetralogia de Fallot
 Coarctação da aorta
 Defeito do septo ventricular
 Atresia da válvula mitral
 Estenose da artéria pulmonar
 Transposição das grandes artérias
 Truncus Arteriosus
 Outro: _____

Craniofacial

- Aniridia Fenda labial/ palatina Craniossinostose Occipital plano ou proeminente Macrocefalia
 Catarata Coloboma ocular Deformidades da orelha Frontal proeminente Microcefalia
 Fístula/Sinus pré-auricular Outro: _____

Genitais

- Malformação do ânus/reto Genitália ambígua Criptorquidia Hipogonadismo
 Outro: _____

Esqueléticas/Articulares

- Clinodactilia Pré boto/torto Limitação articular Anomalias das costelas Escoliose
 Anomalias do polegar ou rádio Outro: _____

Histórico familiar

- Anomalias congênitas Retardo mental Abortos recorrentes
 Consanguinidade parental? Se sim, grau da relação: _____ Outro: _____

Etnia parental

- Materna** Caucasiana Afroamericana Indígena Asiática Judia
 Outro: _____

- Paterna:** Caucasiana Afroamericana Indígena Asiática Judia
 Outro: _____

Paciente já realizou outro estudo cromossômico (Cariótipo ou outro)?

- Não Sim. Qual o resultado? _____

Eu confirmo que apresentei e revisei o Termo de Consentimento para análise por CGH Array juntamente com o paciente e/ou responsável.

Médico solicitante com carimbo contendo o CRM

Data: ____/____/____

Recomendamos que os seguintes pontos sejam informados ao paciente e/ou responsáveis antes da solicitação da análise por CGH Array.

1. CGH Array é um teste genético (baseado na análise de DNA). Amostras de sangue e/ou tecidos serão coletados para a extração do DNA.

2. A análise por CGH Array é capaz de detectar ganhos ou perdas através do genoma alcançando uma resolução muito mais alta do que a obtida pela cariotipagem tradicional (Bandamento G). A detecção é limitada pelo design do microarranjo comercialmente disponível. Os microarranjos são construídos utilizando uma plataforma comercial (Agilent Technologies) que aumenta sua resolução em regiões conhecidas de importância clínica para síndromes de microdeleções/microduplicações e regiões ricas em genes.

A análise por CGH não detecta os seguintes tipos de alterações:

- Rearranjos cromossômicos balanceados (Ex: inversões)
- Translocações balanceadas (Recíprocas ou Robertsonianas)
- Poliploidia
- Desequilíbrios genômicos de regiões não representadas no microarranjo
- Mosaicismo de baixo nível (< 30%)
- Regiões de repetição, incluindo os braços curtos dos cromossomos acrocêntricos e heterocromatina Yq.

3. A análise de amostras dos pais pode ser necessária, em alguns casos, para interpretação dos resultados do paciente.

4. Um erro no diagnóstico pode ocorrer se o verdadeiro vínculo biológico dos membros da família envolvidos neste estudo não for declarado antes da realização do exame. Este exame pode detectar, ainda, uma não-paternidade (pai biológico diferente do informado), e pode ser necessário relatar isto para o indivíduo que solicitou o teste.

5. Os desequilíbrios (perdas e/ou ganhos) genômicos identificados serão comparados com bases de dados de variações de número de cópias (CNVs) conhecidas observadas na população em geral. As CNVs podem ser:

- Benignas ou Potencialmente benignas: ocorre na população em geral e não está associado a nenhum fenótipo patológico ou não é frequente na população, mas os familiares portadores não são afetados.
- Patogênicas ou Potencialmente patogênicas: conhecidamente relacionadas a fenótipos patológicos ou já existem relatos de indivíduos afetados.
- Indeterminadas: Até o presente momento não existem dados científicos suficientes para categorizar a CNV.

Eu, _____, declaro que tive todos os meus questionamentos esclarecidos em momento oportuno, antes de assinar este termo de consentimento. Eu entendo que este termo de consentimento é exigido com o intuito de proteger meu direito de ter todas as minhas dúvidas esclarecidas antes da realização do teste. Eu também entendo que os resultados deste teste irão fazer parte do meu histórico médico e poderão ser divulgados apenas àqueles que possuem acesso legal a este registro (o paciente ou responsável e seu médico solicitante) ou a quem eu designar que possa ter acesso a esta informação.

Nome do responsável (para menores de 18 anos):

Minha assinatura abaixo reconhece que compreendi perfeitamente todas as informações contidas neste documento:

Paciente ou Responsável