

COLE AQUI
ETIQUETA DB**RQ-0567 BRCA 1 E 2 (NGS OU MLPA) OU PAINEL DE 30 GENES PARA CâNCER HEREDITÁRIO FORMULÁRIO E CONSENTIMENTO*****Todos os dados são imprescindíveis****Dados do paciente**

Dados do paciente: _____

RG: _____ Órgão Expedidor: _____

CPF: _____ Data de nascimento: ____/____/____

Endereço: _____

Nº: _____ Ap: _____ Cidade: _____ UF: _____ CEP: _____

Telefone: () _____ Celular: () _____

E-mail: _____

Data da coleta de amostra : ____/____/____

1- Nome do médico: _____

2- Qual a sua ancestralidade?

☐ Asiático ☐ Negro Americano/Africano ☐ Branco/ Caucasiano ☐ Judeu Ashkenazi ☐ Hispânico☐ Americano nativo ☐ Outro: _____

3- Qual a doença a ser investigada? _____

4- Tem histórico familiar da doença? ☐ Não ☐ Sim. Qual? _____**Tipo de teste**☐ Painel genético com 30 genes para risco de câncer hereditário☐ Exames de BRCA 1 e 2

Ao completar este formulário atesto que sou o médico solicitante ou tenho autorização de outro médico a solicitar este exame, obedecendo as regulamentações aplicadas a este teste. Além disso, atesto que o paciente identificado acima foi informado sobre os detalhes do teste tais como objetivo, capacidades e limitações. O paciente voluntariamente consentiu em fazer o teste e concorda receber comunicações do DB.

Adicionalmente, as informações contidas neste formulário são verdadeiras e estão corretas e acordo com o meu conhecimento.

Propósito

O propósito do teste realizado é identificar alterações genéticas hereditárias (mutações) que possam aumentar o risco de desenvolvimento das doenças que analisamos atualmente ou de doenças ou outras características genéticas as quais pode escolher analisar no futuro. Para uma análise de risco abrangente, será solicitado uma amostra sua.

Também será solicitado que responda a um questionário com Informações de Saúde Pessoal e Familiar. Após um profissional médico ter analisado as suas informações, aprovado-as e solicitado a realização do teste, iremos analisar a sua amostra e as informações fornecidas para prestarmos os serviços relacionados ao teste.

Termos importantes

Os seguintes termos aparecem no presente documento e foram definidos abaixo:

- **Informações Genéticas:** são as informações que obtém com a análise do DNA ou material genético da amostra fornecida, incluindo outros genes além daqueles com os quais trabalhamos.
- **Informações de Saúde Pessoal e Familiar:** são informações sobre a sua saúde e sobre a saúde de parentes biológicos, incluindo informações sociais e demográficas, como ascendência, idade e sexo. Essas informações incluem histórico pessoal sobre determinadas condições de saúde, histórico familiar dessas condições e mutações genéticas conhecidas em você ou em qualquer membro de sua família.

Benefícios

Com o teste, é possível conhecer o seu risco de desenvolver as doenças ou demais características genéticas analisadas por nós atualmente ou as que você pode escolher analisar no futuro. Todos nós temos variações em nossos genes, que são alterações em nosso DNA. A maioria das variantes não causa problemas. Entretanto, algumas delas alteram o DNA de forma tão brusca que o gene que ele codifica não consegue mais funcionar adequadamente. Essas variantes são chamadas de mutações. Identificar a presença de uma mutação em um dos genes analisados permite que você converse com o seu médico para criação de um plano personalizado, para possivelmente prevenir ou detectar condições em estágio precoce e com mais chances de tratamento.

Além disso, saber da presença de uma mutação pode ser útil, do ponto de vista da informação, a irmãos, pais e filhos biológicos que possuem 50% de chance de apresentar a mesma mutação. Se os seus familiares decidirem realizar o teste, eles podem descobrir se herdaram a mesma mutação genética.

Além dos benefícios que você e sua família terão, você pode ajudar outras pessoas, contribuindo com o avanço da pesquisa genética e do estudo de doenças. O DB irá desidentificar as suas variantes, ou seja, elas serão anônimas; e doar a informação desidentificada sobre a variante a bancos de dados públicos, como o ClinVar, para avanço da pesquisa médica. O ClinVar é uma base de dados gratuita e pública, controlada pelo National Center for Biotechnology Information – NCBI (Centro Nacional de Informações Biotecnológicas) do National Institutes of Health (NIH).

Por meio do DB, você também terá a opção de solicitar a desidentificação das suas Informações Genéticas e Informações de Saúde Pessoal e Familiar e contribuir com essas informações desidentificadas em programas realizados com parceiros para apoiar os esforços de pesquisa em genética e estudo de doenças. Quanto mais pessoas realizam o teste, mais instituições de pesquisa conseguem compreender melhor como a variação genética humana impacta o risco de desenvolvimento de doenças e outras condições de saúde.

Riscos

O teste genético pode possibilitar a descoberta de informações delicadas sobre a sua saúde ou sobre o risco de doenças, incluindo o risco de outras doenças além daquela para a qual você realizou o teste. Os resultados do teste podem revelar informações incidentais e não solicitadas, como descobrir que um homem não é o pai biológico de uma criança (ou seja, não paternidade).

A Lei de Não Discriminação das Informações Genéticas (GINA) de 2008 foi aprovada para proibir a discriminação de planos de saúde e empregadores com base nas informações genéticas. Entretanto, atualmente não há nenhuma lei federal que proíba a discriminação em planos de saúde, seguro contra invalidez ou cuidado a longo prazo, que podem ser governados por leis estaduais. Caso esteja fornecendo uma amostra sanguínea, será coletada uma pequena quantidade de sangue, com baixo risco de hematoma e raro risco de infecção.

Limitações

O teste foi criado para detectar alterações genéticas hereditárias em um grupo específico de genes que estão associados a um maior risco de desenvolvimento de certas doenças e características genéticas. Nenhum teste disponível atualmente é capaz de detectar todas as mutações associadas a maior risco de doenças, e nenhum teste é capaz de analisar todas as causas genéticas de uma doença, pois nem todas as causas são conhecidas. A análise dos resultados se baseia em informações atualmente disponíveis na literatura médica e em bancos de dados científicos.

Devido ao fato de a literatura e o conhecimento científico serem constantemente atualizados, novas informações podem substituir ou complementar os dados que utilizamos para análise dos seus resultados. É importante observar que resultados que indicam a ausência de mutação patogênica não garantem que você ou alguém da sua família será saudável ou nunca terá nenhuma doença. Poderemos divulgar resultados relacionados a outras doenças além daquelas para as quais você realizou o teste, incluindo maior risco de outros cânceres. Entretanto, não forneceremos uma análise abrangente dessas outras doenças nesta ocasião. Testes adicionais ainda podem ser necessários para essas outras condições, e você deve conversar com o seu médico sobre a necessidade de realizar mais testes para essas outras condições. A análise genética inclui alguns genes para os quais não há diretrizes de gestão clínica oficiais. Nesses casos, as Informações Genéticas e as Informações de Saúde Pessoal e Familiar podem ter impacto no controle clínico, e recomendamos que converse com um profissional para criação de um check-up personalizado e plano de prevenção.

O teste é altamente confiável com > 99% de precisão nas regiões estudadas. O DB implementa diversos controles para evitar erros técnicos, como código de barras bidimensional e escaneamento por código de barras em diversas etapas do processo de sequenciamento. Entretanto, como todos os testes médicos, há um risco de resultado falso-positivo ou falso-negativo. Um resultado falso-positivo significa que foi detectada uma mutação genética que, na verdade, não existe. Um resultado falso-negativo significa que o teste não identificou uma mutação genética que realmente existe. Outras fontes de erro, embora raras, incluem: troca das amostras, contaminação da amostra e erros técnicos no laboratório. Adicionalmente, caso o DB tome conhecimento da realização, pelo paciente, de um transplante alogênico de medula óssea (medula óssea de um doador), transfusão de sangue em até 7 dias antes do fornecimento da amostra, ou presença de malignidade hematológica ativa (câncer no sangue), como leucemia, linfoma ou mieloma múltiplo, o DB não irá devolver os resultados ao paciente, pois essas condições podem limitar a precisão dos resultados.

Possíveis resultados

O teste pode gerar os seguintes resultados:

Positivo– Resultado positivo para uma mutação significa que foi identificada a presença de uma mutação que aumenta o seu risco de doença ou outras características genéticas. Esse resultado não necessariamente indica que você possui a doença ou que você certamente irá desenvolver a doença ao longo da vida. Contudo, é primordial que repasse os resultados ao seu médico para criação de um check-up personalizado e plano de prevenção. Mutações que impactam um determinado tipo de risco também podem aumentar o risco de outras doenças.

Negativo– Resultado negativo para uma mutação significa a ausência de mutações associadas a um maior risco de doenças nos genes testados. Ao passo que esse resultado possa ser tranquilizador, ele não elimina o risco de desenvolvimento da doença em questão. Por exemplo, fatores ambientais e histórico familiar sem ligação genética conhecida são responsáveis pela maioria dos cânceres de mama e ovário.

É importante, independentemente dos resultados, seguir o plano de check-up e prevenção recomendado pelo seu médico. Mesmo que o teste não tenha detectado uma mutação que indique maior risco, a sua família ainda pode ter uma mutação que você não tenha herdado. Adicionalmente, se o resultado do seu teste for negativo, o seu nível de risco pode ser afetado pelo fato de terem sido descobertas mutações em familiares seus que apresentaram a doença, especialmente em idade precoce. Um teste negativo também não descarta a presença de uma mutação que indique maior risco em você ou na sua família, em um gene que não tenha sido o analisado.

Variante de significância incerta– É possível identificar alterações genéticas que necessitam de mais pesquisas para determinar se estão associadas a um maior risco de desenvolvimento de doenças. Elas são chamadas de “Variantes de Significância Incerta”. Até o momento, a maioria foi identificada como inofensiva. Se essas variantes forem classificadas em determinada categoria no futuro, ou se descobrirmos novas variantes.

Confidencialidade

A sua confidencialidade é a nossa prioridade. As suas informações pertencem a você e é necessário que saiba como protegemos e o que fazemos com elas e com as suas amostras. Cumprimento da HIPAA (Lei de Portabilidade e Prestação de Contas de Planos de Saúde): O DB atende todas as exigências da HIPAA sobre Informações de Saúde Protegidas (PHI). Todos os funcionários com acesso a PHI são treinados sobre a HIPAA, a lei que governa como as PHI devem ser utilizadas. Adicionalmente, tomamos diversas medidas de confidencialidade e segurança, incluindo a designação de um código exclusivo para a sua amostra, Informações Genéticas e Informações de Saúde Pessoal e Familiar em substituição ao seu nome. Entretanto, para facilitar a prestação dos nossos serviços.

Sequenciamento e Reanálise: A critério do DB.

Uso de Dados em Pesquisas Internas e Desenvolvimento de Produto: A sua amostra, suas Informações Genéticas e Informações de Saúde Pessoal e Familiar podem ser armazenadas e utilizadas para pesquisas internas, validação interna, fins educacionais e desenvolvimento de produto. Isso irá contribuir com o avanço da pesquisa científica e melhoria dos serviços genéticos no futuro, e o DB pode ter interesse econômico em desenvolver novos serviços. Pesquisas que geram avanços na medicina, descobertas ou novos produtos podem ter valor financeiro. Contudo, você não receberá nenhuma remuneração, mesmo se a análise dos seus genes contribuir para avanço na medicina, descobertas ou novos produtos.

Armazenamento da Amostra: Embora você não seja obrigado a armazená-la, caso nos escolha para tal, poderemos armazenar a sua amostra por tempo indefinido. A amostra primária e qualquer DNA proveniente dela serão destruídos após o Período de Retenção.

Compartilhamento de Informações: As suas Informações Genéticas e Informações de Saúde Pessoal e Familiar serão compartilhadas automaticamente com o profissional que solicitou o teste, bem como com qualquer médico designado por você ou pelo profissional solicitante. Ao passo que recomendamos que compartilhe as suas Informações Genéticas e Informações de Saúde Pessoal e Familiar com a sua família e médicos, você é responsável pelas consequências desse compartilhamento.

Pesquisa

O DB tem interesse no avanço de suas pesquisas genéticas. Desta forma, nós desidentificamos as suas variantes e doamos as informações desidentificadas a bancos de dados públicos, como o ClinVar. Também fornece a oportunidade de compartilhar as suas Informações Genéticas e Informações de Saúde Pessoal e Familiar com parceiros em determinados programas de pesquisa. Informações Pessoais Identificáveis não são divulgadas a bancos de dados públicos ou a parceiros de pesquisa.

Termo de consentimento

Confirmando ter lido (ou ter solicitado que alguém lesse para mim) todas as informações contidas na presente autorização e termo de consentimento informado, e confirmando ter compreendido seu conteúdo. Tive a oportunidade de fazer perguntas e todas as minhas perguntas foram respondidas a contento. Fornecendo, de forma livre e voluntária, meu consentimento para participar do teste genético que identifica determinados riscos de desenvolvimento de doença, e de qualquer análise de doença ou característica genética que possa escolher realizar no futuro.

Especificamente reconheço e forneço meu consentimento com relação aos seguintes itens:

- Compreendo que não devo realizar o teste caso tenha sido submetido a um transplante de medula óssea alogênico (medula óssea de um doador), transfusão de sangue em até 7 dias antes do fornecimento da amostra, ou apresente uma malignidade hematológica ativa (câncer no sangue), como leucemia, linfoma ou mieloma múltiplo.
- Compreendo que os resultados do teste não confirmam a presença ou a chance de desenvolvimento de determinada doença no futuro. Os resultados apenas indicam um risco hereditário relacionado a uma doença ou outras características genéticas.
- Compreendo que não devo tomar nenhuma decisão médica por conta própria com base nos resultados, e que o DB recomenda consulta a um profissional de saúde para criação de um plano de check-up e prevenção.
- Os serviços de aconselhamento genético estão disponíveis sem custo adicional.
- Os genes que analisados são selecionados com base na relação conhecida que esses genes têm com as doenças ou características genéticas relatadas, mas também podem indicar maior risco de outras condições de saúde para quais o DB poderá fornecer resultados que ainda não sejam abrangentes.
- Autorizo o DB a utilizar minhas informações Genéticas e Informações de Saúde Pessoal e familiar para pesquisas internas, validação interna, fins educacionais e desenvolvimento de produto. Reconheço que não será fornecida nenhuma forma de remuneração, mesmo se a análise dos meus genes gerar avanços na medicina, descobertas ou novos produtos.
- O DB irá doar minhas variantes desidentificadas a bancos de dados públicos, como o ClinVar do NCBI, nos quais informações genéticas anônimas podem ser acessadas por pesquisadores para elucidação da relação entre genética e doenças.

Assinatura do paciente

Nome completo: _____

Assinatura

Data