

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

Neste Consentimento são descritos benefícios, riscos e limitações do Teste Pré-Natal Não Invasivo (NIPT ECDX, NIPT ECDX Pro e ECDX Expand). Leia e discuta com seu médico antes de tomar decisão sobre o teste.

Objetivo: NIPT ECDX, NIPT ECDX Pro e NIPT ECDX Expand são testes que objetivam rastrear sua gestação para certas anomalias cromossômicas conhecidas como "aneuploidias". Os testes fornecem informações sobre a possível presença de cópias extras (trissomia) dos cromossomos 21, 18 e 13, e se há uma cópia extra de um cromossomo sexual (X ou Y) e/ou uma cópia ausente do cromossomo sexual (MX). O sexo fetal também pode ser relatado no laudo. O teste NIPT ECDX Expand tem a opção de rastrear aneuploidias em todos os cromossomos e adicionalmente a opção de rastrear as seguintes síndromes de microdeleções (pequenas partes ausentes dos cromossomos): deleção 1p36, 4p- (síndrome de Wolf-Hirschhorn), 5p- (síndrome de cri-du-chat), 15q11.2 (síndrome de Prader-Willi/síndrome de Angelman), 22q11.2 deleção (síndrome de DiGeorge ou síndrome Velocardiofacial).

Para os cromossomos 21, 18 e 13, o teste NIPT ECDX é validado em gestações únicas e gemelares. Nas gestações gemelares, o teste de cromossomos sexuais só pode rastrear a presença ou ausência do cromossomo Y e não cromossomos sexuais extras ou ausentes.

Os testes NIPT ECDX, NIPT ECDX Pro e NIPT ECDX Expand são realizados a partir da 10ª semana de gestação. Consulte o seu médico se desejar mais informações sobre este teste de rastreio, incluindo riscos, limitações, dados de desempenho, taxas de erro, descrições das condições que serão analisadas e o que possíveis resultados podem significar para a sua gravidez.

Como funciona NIPT: Um tubo de sangue (7 ml) será coletado e enviado ao laboratório para realização do NIPT ECDX, NIPT ECDX Pro e NIPT ECDX Expand. Esse teste avalia anormalidades cromossômicas específicas examinando o DNA (material genético) no seu sangue. A amostra de sangue inclui uma combinação de seu DNA e o DNA do feto. Uma tecnologia chamada sequenciamento massivo paralelo é usada para contar a quantidade de DNA de cada cromossomo testado e/ou de regiões específicas de cromossomos. O laboratório usa um método de análise para determinar se cada uma das condições que você escolheu testar provavelmente está presente ou ausente. Outras alterações cromossômicas no curso da análise dos dados do teste, conhecidas como "achados secundários" não serão relatadas.

Sexo de Gravidez: Se optar, os resultados podem incluir o sexo do feto. Se não deseja conhecer o sexo informe o seu médico para não divulgá-lo. Dependendo do teste solicitado, não é possível evitar saber o sexo do feto. Em casos raros, podem ocorrer resultados sexuais incorretos.

Limitações do Teste: NIPT é um teste de triagem para anormalidades cromossômicas específicas. Outras anormalidades podem estar presentes e podem afetar sua gestação.

Um resultado "Sem Aneuploidia Detectada" não garante uma gravidez ou um bebê saudável e não elimina a possibilidade de sua gravidez apresentar defeitos congênitos, condições genéticas ou outras condições, como defeitos de tubo neural ou autismo.

Existe uma pequena possibilidade de que os resultados do teste possam não refletir alterações cromossômicas do feto mas alterações cromossômicas da placenta (ex, mosaicismo placentário confinado) ou alterações cromossômicas da mãe.

Embora esses testes não sejam projetados para avaliar sua saúde, em alguns casos, informações sobre sua saúde podem ser reveladas diretamente ou indiretamente (por exemplo, quando combinado com outras informações).

Testes têm limitações incluindo resultados falsos negativos e falsos positivos. Isso significa que a anormalidade cromossômica testada pode estar presente se você receber um resultado negativo (isso é chamado de "falso negativo"), ou que você pode receber um resultado positivo para a anormalidade cromossômica sendo testada, mesmo que a anormalidade não esteja realmente presente (isso é chamado de "falso positivo").

No caso de gestação gemelar, a presença ou ausência de material do cromossomo Y pode ser relatada. A ocorrência de aneuploidias no cromossomo sexual não pode ser avaliada em gestações gemelares. No caso de um gêmeo oculto¹, o resultado do teste pode refletir o DNA do gêmeo oculto, levando a uma maior probabilidade de resultados falso-positivos ou falso-negativos.

Nenhuma decisão clínica irreversível deve ser tomada com base apenas nesses resultados de rastreamento. Se o diagnóstico definitivo for desejado, a biópsia das vilosidades coriônicas ou amniocentese são necessárias. Em alguns casos, outros testes também podem ser necessários. Algumas aneuploidias cromossômicas raras podem ocorrer apenas em forma de mosaico. As consequências clínicas dependem do(s) cromossomo(s) envolvido(s) e não podem ser preditas no período pré-natal. Consulte seu médico para obter mais informações sobre seus resultados e o que eles podem significar para sua gestação, quais opções você terá para testes adicionais e se testes adicionais são recomendados para você com base em sua história clínica.

Informações sobre sua gravidez: Como pratica laboratorial padrão para fins de qualidade, em algumas situações é necessário obter informações sobre sua gestação. A Encondexa poderá entrar em contato com seu médico para obter essas informações.

Privacidade: os resultados do teste são mantidos em sigilo. Os resultados do seu teste só serão liberados ao seu médico, ou representante instruído por você (pessoa legalmente autorizada a agir em seu nome) por escrito conforme exigido ou autorizado pela lei.

[Local e Data]

[Nome da Paciente]

[Assinatura da Paciente]

¹ Gêmeo oculto, também conhecido como reabsorção fetal, é um feto de gestação multi-gestacional que morre no útero e então é parcial ou completamente reabsorvido.