

TERMO DE CONSENTIMENTO INFORMADO

SEQUENCIAMENTO COMPLETO DE EXOMA

Eu, _____ abaixo assinado, ou responsável legal pelo paciente _____, registrado(a) no Cadastro de Pessoa Física (CPF) nº _____, nascido(a) em ___/___/___, concordo voluntariamente em realizar o SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA ou que o paciente sob minha responsabilidade seja submetido.

Declaro que obtive as informações a seguir:

1. O sequenciamento completo do exoma (Exoma) é um teste complexo, que permite a identificação de alterações nas regiões codificadoras do DNA (Exons), avaliando simultaneamente até 20 mil genes.
2. O Exoma está indicado para pacientes com histórico clínico e/ou familiar sugestivo de doença genética.
3. Este exame possui alta sensibilidade para detecção de variantes (mutações) no DNA e permite a correta identificação de variantes em pelo menos 95% das regiões sequenciadas. No entanto, devido a limitações da própria tecnologia, pode não ser possível identificar 100% das variantes patogênicas em regiões codificantes. Os valores de cobertura de cada teste são informados ao final do laudo.
4. O exame, devido a limitações da própria tecnologia, pode ser incapaz de detectar anormalidades em regiões gênicas fora dos Exons ou causadas por grandes deleções, duplicações ou inversões, que para sua detecção necessitam da aplicação conjunta de outras metodologias, não inclusas neste teste.
5. Este exame, devido a sua metodologia, pode raramente detectar uma não-paternidade (pai biológico diferente do informado) ou não maternidade (mãe biológica diferente do informado) e, em casos imprescindíveis para o diagnóstico, pode ser necessário relatar isto ao indivíduo que solicitou o teste.
6. Todas as variantes encontradas são classificadas e interpretadas de acordo com as diretrizes para interpretação do Colégio Americano de Genética Médica e Genômica e Associação de Patologia Molecular (ACMG/AMP) mais atuais, até o momento da confecção do laudo.
7. Devido à complexidade do exame e das possíveis implicações dos resultados, o laudo será fornecido apenas a mim e estará disponível em sistema eletrônico, protegido por senha pessoal.
8. Declaro que fui orientado(a) que o resultado deste exame deve preferencialmente ser analisado em conjunto de um médico habilitado, e responsável por transmitir ao paciente os esclarecimentos necessários para correta compreensão do laudo fornecido.
9. Devido a ampla análise realizada, é possível que sejam identificadas alterações em genes não relacionados ao quadro clínico. Nestes casos, assinale abaixo e sua opção a respeito da liberação de resultados. Caso nenhum campo seja assinalado, serão liberados apenas as informações sobre genes relacionados ao quadro clínico e aqueles com indicação de acompanhamento médico (ACMG 59):

DESEJO receber informações sobre genes não relacionados ao quadro clínico, porém SOMENTE aqueles com indicação de acompanhamento médico, conforme lista em anexo.

- DESEJO receber informações sobre TODOS os genes não relacionados ao quadro clínico, mesmo que ainda não exista tratamento para as condições a eles associadas.
- NÃO DESEJO receber informações sobre genes não relacionados ao quadro clínico

10. A identificação de alterações em genes do paciente, relacionados ou não ao quadro clínico, podem trazer implicações a outros membros da família.
11. Em alguns casos o resultado poderá ser inconclusivo e pode ser necessária a análise do paciente e/ou de familiares, por esta ou outras metodologias, e amostras adicionais poderão ser solicitadas.
12. É possível, a pedido do médico assistente e caso autorizado pelo paciente, a reinterpretação do resultado em casos inconclusivos. Até duas reanálises serão realizadas sem custos, no prazo de até dois anos após a liberação do laudo, desde que relacionadas a hipótese diagnóstica original.
13. Os dados brutos gerados pelo sequenciamento (Arquivo .fastq) podem ser obtidos a qualquer momento após a liberação do laudo. Ao solicitar os dados brutos o paciente exime o laboratório de qualquer necessidade de armazenamento dos dados e, portanto, da reanálise dos mesmos, conforme expresso no item 12. Quaisquer resultados que possam ser oriundos da interpretação dos dados brutos fornecidos não estão mais sob a responsabilidade do Laboratório Genoa/LPCM e passam a ser de responsabilidade do responsável por esta reanálise.

Eu confirmo que estou ciente dos riscos, benefícios e limitações do SEQUENCIAMENTO COMPLETO DE EXOMA e declaro que compreendi todos os termos e informações fornecidas neste formulário.

Assinatura

Nome completo do Assinante

Local e data

Anexo 1: Lista de genes secundários de análise indicados pela ACMG

Nome da doença	No. OMIM	Gene associado (número OMIM)
Aneurisma da aorta torácica familiar tipo 4	MIM 132900	<i>MYH11</i> (MIM 160745)
Aneurisma da aorta torácica familiar tipo 6	MIM 611788	<i>ACTA2</i> (MIM 102620)
Aneurisma da aorta torácica familiar tipo 7	MIM 613780	<i>MYLK</i> (MIM 600922)
Câncer de mama ovário familiar tipo 1	MIM 604370	<i>BRCA1</i> (MIM 113705)
Câncer de mama ovário familiar tipo 2	MIM 612555	<i>BRCA2</i> (MIM 600185)
Carcinoma medular de tireoide familiar	MIM 155240	<i>RET</i> (MIM 164761)
Cardiomiopatia arritmogênica do ventrículo direito tipo 5	MIM 604400	<i>TMEM43</i> (MIM 612048)
Cardiomiopatia arritmogênica do ventrículo direito tipo 8	MIM 607450	<i>DSP</i> (MIM 125647)
Cardiomiopatia arritmogênica do ventrículo direito tipo 9	MIM 609040	<i>PKP2</i> (MIM 602861)
Cardiomiopatia arritmogênica do ventrículo direito tipo 10	MIM 610193	<i>DSG2</i> (MIM 125671)
Cardiomiopatia arritmogênica do ventrículo direito tipo 11	MIM 610476	<i>DSC2</i> (MIM 125645)
Cardiomiopatia dilatada tipo 1A	MIM 115200	<i>LMNA</i> (MIM 150330); <i>MYBPC3</i> (MIM 600958)
Cardiomiopatia hipertrófica familiar tipo 1	MIM 192600	<i>MYH7</i> (MIM 160760)
Cardiomiopatia hipertrófica familiar tipo 3	MIM 115196	<i>TPM1</i> (MIM 191010)
Cardiomiopatia hipertrófica familiar tipo 4	MIM 115197	<i>MYBPC3</i> (MIM 600958)
Cardiomiopatia hipertrófica familiar tipo 6	MIM 600858	<i>PRKAG2</i> (MIM 602743)
Cardiomiopatia hipertrófica familiar tipo 7	MIM 613690	<i>TNNI3</i> (MIM 191044)
Cardiomiopatia hipertrófica familiar tipo 8	MIM 608751	<i>MYL3</i> (MIM 160790)
Cardiomiopatia hipertrófica familiar tipo 10	MIM 608758	<i>MYL2</i> (MIM 160781)
Cardiomiopatia hipertrófica familiar tipo 11	MIM 612098	<i>ACTC1</i> (MIM 102540)
Doença de Fabry	MIM 301500	<i>GLA</i> (MIM 300644)
Esclerose tuberosa tipo 1	MIM 191100	<i>TSC1</i> (MIM 605284)
Esclerose tuberosa tipo 2	MIM 613254	<i>TSC2</i> (MIM 191092)
Hipercolesterolemia autossômica dominante tipo 3	MIM 603776	<i>PCSK9</i> (MIM 607786)
Hipercolesterolemia familiar	MIM 143890	<i>APOB</i> (MIM 107730); <i>LDLR</i> (MIM 606945)
Hipertermia maligna	MIM 145600	<i>RYR1</i> (MIM 180901); <i>CACNA1S</i> (MIM 114208)
Não compactação do ventrículo esquerdo tipo 6	MIM 601494	<i>TNNT2</i> (MIM 191045)
Neoplasia endócrina múltipla tipo 1	MIM 131100	<i>MEN1</i> (MIM 613733)
Neoplasia endócrina múltipla tipo 2A	MIM 171400	<i>RET</i> (MIM 164761)
Neoplasia endócrina múltipla tipo 2B	MIM 162300	<i>RET</i> (MIM 164761)
Neurofibromatose tipo 2	MIM 101000	<i>NF2</i> (MIM 607379)
Paraganglioma tipo 1	MIM 168000	<i>SDHD</i> (MIM 602690)
Paraganglioma tipo 2	MIM 601650	<i>SDHAF2</i> (MIM 613019)
Paraganglioma tipo 3	MIM 605373	<i>SDHC</i> (MIM 602413)
Paraganglioma tipo 4	MIM 115310	<i>SDHB</i> (MIM 185470)
Pilomatrixoma	MIM 132600	<i>MUTYH</i> (MIM 604933)
Polipose adenomatosa familiar tipo 1	MIM 175100	<i>APC</i> (MIM 611731)
Polipose adenomatosa familiar tipo 2	MIM 608456	<i>MUTYH</i> (MIM 604933)
Retinoblastoma	MIM 180200	<i>RB1</i> (MIM 614041)
Síndrome de Brugada tipo 1	MIM 601144	<i>SCN5A</i> (MIM 600163)
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 4	MIM 130050	<i>COL3A1</i> (MIM 120180)
Síndrome de Li-Fraumeni	MIM 151623	<i>TP53</i> (MIM 191170)
Síndrome de Loews-Dietz tipo 1A	MIM 609192	<i>TGFBR1</i> (MIM 190181)
Síndrome de Loews-Dietz tipo 1B	MIM 610168	<i>TGFBR2</i> (MIM 190182)
Síndrome de Loews-Dietz tipo 2A	MIM 608967	<i>TGFBR1</i> (MIM 190181)
Síndrome de Loews-Dietz tipo 2B	MIM 610380	<i>TGFBR2</i> (MIM 190182)
Síndrome de Loews-Dietz tipo 3	MIM 613795	<i>SMAD3</i> (MIM 603109)
Síndrome de Lynch	MIM 120435	<i>MLH1</i> (MIM 120436); <i>MSH2</i> (MIM 609309) <i>MSH6</i> (MIM 600678); <i>PMS2</i> (MIM 600259)
Síndrome de Marfan	MIM 154700	<i>FBN1</i> (MIM 134797); <i>TGFBR1</i> (MIM 190181)
Síndrome de Peutz-Jeghers	MIM 175200	<i>STK11</i> (MIM 602216)
Síndrome do QT longo tipo 1	MIM 192500	<i>KCNQ1</i> (MIM 607542)
Síndrome do QT longo tipo 2	MIM 613688	<i>KCNH2</i> (MIM 152427)
Síndrome do QT longo tipo 3	MIM 603830	<i>SCN5A</i> (MIM 600163)
Síndrome do Tumor Hamartoma PTEN	MIM 153480	<i>PTEN</i> (MIM 601728)
Síndrome de Von Hippel-Lindau	MIM 193300	<i>VHL</i> (MIM 608537)
Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica	MIM 604772	<i>RYR2</i> (MIM 180902)
Tumor de Wilms	MIM 194070	<i>WT1</i> (MIM 607102)