

## Requisição para Estudo Genético

Investigação de Patologia

Pessoa Sadia

Nome do paciente: \_\_\_\_\_ Data de nascimento: \_\_\_/\_\_\_/

Endereço: \_\_\_\_\_ CEP: \_\_\_\_\_

Telefone: \_\_\_\_\_ Celular: \_\_\_\_\_ E-mail: \_\_\_\_\_

Sexo:  Feminino  Masculino  Indeterminado

Indicação Clínica: \_\_\_\_\_

### Informações clínicas necessárias para a realização e interpretação da análise genética.

Dados da Amostra:  Sangue total EDTA  Outro: \_\_\_\_\_

Data da coleta: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Hora: \_\_\_\_\_

Ancestralidade / Origem do paciente:  Caucasiano  Portuguesa ou espanhola  Afrodescendente  
 Indígena  Asiática  Judeu Ashkenazi  Outros Judeus  Outros: \_\_\_\_\_

### História Familiar do Paciente

Mãe (Nome completo): \_\_\_\_\_

Data de nasc.: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_  Sintomático  Assintomático

Outros sinais e/ou sintomas: \_\_\_\_\_

Pai (Nome completo): \_\_\_\_\_

Data de nasc.: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_  Sintomático  Assintomático

Outros sinais e/ou sintomas: \_\_\_\_\_

Outros parentes do paciente com mesma sintomatologia ou correlatas (Grau de parentesco): \_\_\_\_\_

Descreva: \_\_\_\_\_

Assinatura / Carimbo do Médico

Data da solicitação: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

*Etiqueta de Identificação*

## Informações Clínicas Importantes para a Realização e Interpretação do Exoma

O preenchimento do quadro abaixo é necessário para facilitar a interpretação dos resultados obtidos no sequenciamento do exoma.

**Legenda:**  Desconhece  Não  Sim (relatar)

Parto prematuro	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Atraso no desenvolvimento intrauterino	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Atraso de desenvolvimento motor	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Atraso da fala	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Déficit de desenvolvimento neuropsicomotor (failure to thrive)	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Regressão do desenvolvimento	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Autismo	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Deficiência intelectual	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Perda de audição	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Hipotonia	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Hipertonia	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Convulsões	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Ataxia	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Movimentos anormais	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Características dismórficas	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Baixa estatura	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Alta estatura	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Microcefalia	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Macrocefalia	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Aumento da elasticidade articular	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Contraturas articulares	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Obesidade	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Anormalidade estrutural cerebral	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Anormalidades oculares	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Perda da Visão	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Cardiopatias congênicas	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____
Anormalidades renais	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	_____

Anormalidades esqueléticas

D  N  S \_\_\_\_\_

Esvoliose

D  N  S \_\_\_\_\_

Membros mal formados

D  N  S \_\_\_\_\_

Anormalidades na pele

D  N  S \_\_\_\_\_

Anormalidades genitais

D  N  S \_\_\_\_\_

Visceromegalia

D  N  S \_\_\_\_\_

Hemi-hipertrofia

D  N  S \_\_\_\_\_

Câncer / Tumoração

D  N  S \_\_\_\_\_

### Heredograma do Paciente

## Termo de Consentimento Informado

Via do laboratório

**PREENCHIMENTO OBRIGATÓRIO:** O exame só será realizado mediante recebimento deste termo preenchido e assinado.

Paciente: \_\_\_\_\_

Data de Nascimento: \_\_/\_\_/\_\_ Sexo:

Eu, \_\_\_\_\_,  
CPF \_\_\_\_\_, livremente solicito e autorizo o Hermes Pardini que realize a análise da amostra de DNA isolado a partir de minhas células, ou de células de pessoa sob minha guarda legal (indicada no campo “paciente”), obtidas de \_\_\_\_\_, em coleta realizada no dia \_\_/\_\_/\_\_ para verificar a probabilidade de que haja variação genética relacionada a doença ou grupo de doenças investigadas, conforme indicação clínica do médico assistente identificado abaixo.

### INFORMAÇÕES SOBRE SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA

O Sequenciamento Completo de Exoma (SCE) é um teste genético complexo, avançado e eficiente, desenvolvido para identificar as bases moleculares que podem estar relacionadas às desordens genéticas apresentadas pelo indivíduo.

O exoma refere-se à porção do DNA responsável por codificar proteínas necessárias ao funcionamento do corpo humano. Estas regiões são chamadas de exons e a maioria das doenças genéticas de padrão de herança específico são causadas por variantes localizadas nestas regiões.

Em contraste com técnicas usuais de sequenciamento de DNA, em que apenas um gene ou fragmentos são sequenciados, o SCE realiza uma varredura no DNA do indivíduo, sequenciando de forma simultânea os exons de aproximadamente 22.000 genes através da tecnologia de Sequenciamento de Nova Geração (NGS, do inglês Next Generation Sequencing).

Após a obtenção da sequência de DNA do paciente, esta é comparada à sequência referência do DNA humano (conjunto de sequenciamentos de indivíduos controle), em busca de diferenças que possam explicar o quadro clínico apresentado.

Cada uma dessas alterações será cuidadosamente examinada pela equipe técnica, formada por médicos geneticistas, geneticistas moleculares e patologistas clínicos, de forma a determinar se alguma das variantes presentes no indivíduo pode explicar a condição clínica. A busca de informações sobre as alterações genéticas é realizada com o auxílio de softwares especializados, juntamente com bancos de dados e a literatura médica especializada.

IMP.STE.0007/01

## LIMITAÇÕES E RISCOS DO TESTE

**(1)** Somente serão relatadas variantes em genes relacionados ao quadro clínico do paciente, descritos pelo médico assistente no momento do pedido do exame, e genes de ação clínica se consentido pelo paciente ou responsável.

A classificação das variantes obedecerá às diretrizes do Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (do inglês ACMG), somente serão reportadas as variantes patogênicas, provavelmente patogênicas e de significado incerto (do inglês, VUS), segundo esta classificação.

**(2)** O SCE permite a correta identificação de variantes em mais de 95% das regiões sequenciadas. Porém, devido a limitações técnicas, não é possível excluir a presença de variantes patogênicas em regiões codificantes não identificadas pelo exame. Os valores de cobertura do SCE, obtidos em cada sequenciamento específico, são informados ao final do laudo. Variantes em regiões não codificantes, fora dos alvos de cobertura, não são identificadas por esta metodologia. O seu médico pode decidir a necessidade de outros testes de DNA, além deste, para a complementação dos resultados.

**(3)** O SCE é um teste desenvolvido para detectar variantes de substituição de nucleotídeo ou pequenas inserções e deleções, até o momento não há softwares específicos que consigam detectar microdeleções e microduplicações com dados de sensibilidade e especificidade semelhantes aos obtidos por outras metodologias de detecção de alteração de número de cópias.

**(4)** A interpretação do sequenciamento será baseada em informações disponíveis na literatura científica até o momento da liberação do laudo final. Não sendo de responsabilidade do laboratório a atualização dos dados de literatura para re-interpretação do laudo.

**(5)** É possível, a pedido do médico assistente, a re-interpretação do resultado do sequenciamento. No prazo de até um ano após a liberação do laudo, em relação à mesma hipótese diagnóstica não haverá custos adicionais para a re-interpretação. No entanto, nas situações que levarem a uma reanálise completa dos dados, custos adicionais poderão ser acrescentados.

**(6)** Mesmo que uma variante seja identificada é possível que isto não permita a predição de prognóstico ou gravidade da doença. O SCE, e a identificação de variantes, não garantem a certeza da manifestação de uma condição patológica.

**(7)** Os métodos utilizados neste exame não têm como objetivo a investigação de paternidade nem de outras condições clínicas além daquelas especificadas na solicitação.

**(8)** A tecnologia e os testes realizados nos exames genéticos pelo Hermes Pardini são aqueles considerados os mais avançados no momento. É possível que a metodologia do exame seja modificada no futuro, não havendo obrigação do Hermes Pardini em refazer o exame em indivíduos já testados sem que isto implique em um novo exame.

**(9)** Os dados brutos gerados pelo sequenciamento e chamada de variantes podem ser obtidos a qualquer momento após a liberação do laudo.

## RESULTADO DO SEQUENCIAMENTO COMPLETO DE EXOMA

O resultado do SCE contém informações sobre variantes genéticas identificadas em genes que estão relacionados ao quadro clínico do paciente. O conhecimento destas variantes pode ser útil ao médico e seu paciente para o gerenciamento, aconselhamento, prevenção ou terapias específicas. Todas as informações disponíveis no laudo serão obtidas a partir da literatura médica atual com o auxílio de banco de dados especializados.

Devido à ampla análise realizada, é possível que outras alterações venham a ser detectadas, sem que tenham ligação com o quadro clínico apresentado pelo paciente no momento, sendo assim, não serão relatadas.

Segundo publicação do Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (ACMG), em 2014, todo exame de SCE deve ser acompanhado da análise de variantes patogênicas em 56 genes pré-determinados, que apresentam uma possível ação clínica, mesmo em indivíduos assintomáticos. Esta lista inclui genes relacionados a alterações cardio-vasculares, predisposição a cânceres, hipercolesterolemia familiar e hipertermia maligna. O Laboratório realiza esta análise para todos os SCE, exceto naqueles em que haja o desejo expresso do paciente, ou responsável em não receber essas informações.

- Se NÃO DESEJA receber em seu exame as informações do ACMG assine aqui:

---

## CONFIDENCIALIDADE DO LABORATÓRIO

Após o teste, a amostra restante do DNA extraído, se houver, não estará disponível para retirada, ou encaminhamento a outra instituição.

Os resultados do teste serão transcritos em forma de laudo e estarão disponíveis em sistema eletrônico protegidos por senha pessoal. Os resultados do teste não serão, em qualquer hipótese, informados verbalmente. O seu laudo é confidencial e não poderá ser divulgado para qualquer instituição ou indivíduo sem uma autorização adicional específica e por escrito.

IMP.STE.0007/01

Via do laboratório

## CONSENTIMENTO

Eu confirmo que os riscos, benefícios e limitações do SCE foram explicados para mim de forma ampla, clara e satisfatória. Eu declaro que compreendi todos os termos utilizados e informações fornecidas neste formulário de consentimento. A minha assinatura neste documento constitui permissão para a realização do teste genético em amostra de DNA colhida de mim ou de pessoa sob minha guarda legal, indicada acima.

A análise da amostra contendo material genético somente terá início mediante autorização por escrito neste termo.

Atesto a veracidade das informações acima descritas.

Local: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Assinatura do Paciente ou Responsável Legal

CPF: \_\_\_\_\_.

O laboratório fica autorizado a utilizar os dados obtidos no exame para publicações científicas na literatura médica especializada desde que estas publicações não incluam nenhuma informação que identifique o paciente. Caso não seja de interesse do paciente fornecer esses dados assinale aqui:

## DADOS DO MÉDICO ASSISTENTE

Dados do médico autorizado por mim para receber os resultados e/ou laudo do teste genético.

Nome completo: \_\_\_\_\_

Especialidade: \_\_\_\_\_ CRM: \_\_\_\_\_

Telefone: ( ) \_\_\_\_\_ E-mail: \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_

CEP: \_\_\_\_\_

IMP.STE.0007/01

## Termo de Consentimento Informado

Via do cliente

**PREENCHIMENTO OBRIGATÓRIO:** O exame só será realizado mediante recebimento deste termo preenchido e assinado.

Paciente: \_\_\_\_\_

Data de Nascimento: \_\_/\_\_/\_\_ Sexo:

Eu, \_\_\_\_\_,  
CPF \_\_\_\_\_, livremente solicito e autorizo o Hermes Pardini que realize a análise da amostra de DNA isolado a partir de minhas células, ou de células de pessoa sob minha guarda legal (indicada no campo “paciente”), obtidas de \_\_\_\_\_, em coleta realizada no dia \_\_/\_\_/\_\_ para verificar a probabilidade de que haja variação genética relacionada a doença ou grupo de doenças investigadas, conforme indicação clínica do médico assistente identificado abaixo.

## INFORMAÇÕES SOBRE SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA

O Sequenciamento Completo de Exoma (SCE) é um teste genético complexo, avançado e eficiente, desenvolvido para identificar as bases moleculares que podem estar relacionadas às desordens genéticas apresentadas pelo indivíduo.

O exoma refere-se à porção do DNA responsável por codificar proteínas necessárias ao funcionamento do corpo humano. Estas regiões são chamadas de exons e a maioria das doenças genéticas de padrão de herança específico são causadas por variantes localizadas nestas regiões.

Em contraste com técnicas usuais de sequenciamento de DNA, em que apenas um gene ou fragmentos são sequenciados, o SCE realiza uma varredura no DNA do indivíduo, sequenciando de forma simultânea os exons de aproximadamente 22.000 genes através da tecnologia de Sequenciamento de Nova Geração (NGS, do inglês Next Generation Sequencing).

Após a obtenção da sequência de DNA do paciente, esta é comparada à sequência referência do DNA humano (conjunto de sequenciamentos de indivíduos controle), em busca de diferenças que possam explicar o quadro clínico apresentado.

Cada uma dessas alterações será cuidadosamente examinada pela equipe técnica, formada por médicos geneticistas, geneticistas moleculares e patologistas clínicos, de forma a determinar se alguma das variantes presentes no indivíduo pode explicar a condição clínica. A busca de informações sobre as alterações genéticas é realizada com o auxílio de softwares especializados, juntamente com bancos de dados e a literatura médica especializada.

IMP.STE.0007/01



## LIMITAÇÕES E RISCOS DO TESTE

**(1)** Somente serão relatadas variantes em genes relacionados ao quadro clínico do paciente, descritos pelo médico assistente no momento do pedido do exame, e genes de ação clínica se consentido pelo paciente ou responsável.

A classificação das variantes obedecerá às diretrizes do Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (do inglês ACMG), somente serão reportadas as variantes patogênicas, provavelmente patogênicas e de significado incerto (do inglês, VUS), segundo esta classificação.

**(2)** O SCE permite a correta identificação de variantes em mais de 95% das regiões sequenciadas. Porém, devido a limitações técnicas, não é possível excluir a presença variantes patogênicas em regiões codificantes não identificadas pelo exame. Os valores de cobertura do SCE, obtidos em cada sequenciamento específico, são informados ao final do laudo. Variantes em regiões não codificantes, fora dos alvos de cobertura, não são identificadas por esta metodologia. O seu médico pode decidir a necessidade de outros testes de DNA, além deste, para a complementação dos resultados.

**(3)** O SCE é um teste desenvolvido para detectar variantes de substituição de nucleotídeo ou pequenas inserções e deleções, até o momento não há softwares específicos que consigam detectar microdeleções e microduplicações com dados de sensibilidade e especificidade semelhantes aos obtidos por outras metodologias de detecção de alteração de número de cópias.

**(4)** A interpretação do sequenciamento será baseada em informações disponíveis na literatura científica até momento da liberação do laudo final. Não sendo de responsabilidade do laboratório a atualização dos dados de literatura para re-interpretação do laudo.

**(5)** É possível, a pedido do médico assistente, a re-interpretação do resultado do sequenciamento. No prazo de até um ano após a liberação do laudo, em relação à mesma hipótese diagnóstica não haverá custos adicionais para a re-interpretação. No entanto, nas situações que levarem a uma reanálise completa dos dados, custos adicionais poderão ser acrescentados.

**(6)** Mesmo que uma variante seja identificada é possível que isto não permita a predição de prognóstico ou gravidade da doença. O SCE, e a identificação de variantes, não garantem a certeza da manifestação de uma condição patológica.

**(7)** Os métodos utilizados neste exame não têm como objetivo a investigação de paternidade nem de outras condições clínicas além daquelas especificadas na solicitação.

**(8)** A tecnologia e os testes realizados nos exames genéticos são aqueles considerados os mais avançados no momento. É possível que a metodologia do exame seja modificada no futuro, não havendo obrigação do laboratório em refazer o exame em indivíduos já testados sem que isto implique em um novo exame.

**(9)** Os dados brutos gerados pelo sequenciamento e chamada de variantes podem ser obtidos a qualquer momento após a liberação do laudo.

Via do cliente

## RESULTADO DO SEQUENCIAMENTO COMPLETO DE EXOMA

O resultado do SCE contém informações sobre variantes genéticas identificadas em genes que estão relacionados ao quadro clínico do paciente. O conhecimento destas variantes pode ser útil ao médico e seu paciente para o gerenciamento, aconselhamento, prevenção ou terapias específicas. Todas as informações disponíveis no laudo serão obtidas a partir da literatura médica atual com o auxílio de banco de dados especializados.

Devido à ampla análise realizada, é possível que outras alterações venham a ser detectadas, sem que tenham ligação com o quadro clínico apresentado pelo paciente no momento, sendo assim, não serão relatadas.

Segundo publicação do Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (ACMG), em 2014, todo exame de SCE deve ser acompanhado da análise de variantes patogênicas em 56 genes pré-determinados, que apresentam uma possível ação clínica, mesmo em indivíduos assintomáticos. Esta lista inclui genes relacionados a alterações cardio-vasculares, predisposição a cânceres, hipercolesterolemia familiar e hipertermia maligna. O Hermes Pardini realiza esta análise para todos os SCE, exceto naqueles em que haja o desejo expresso do paciente, ou responsável em não receber essas informações.

- Se NÃO DESEJA receber em seu exame as informações do ACMG assine aqui:

---

## CONFIDENCIALIDADE DO LABORATÓRIO

Após o teste, a amostra restante do DNA extraído, se houver, não estará disponível para retirada, ou encaminhamento a outra instituição.

Os resultados do teste serão transcritos em forma de laudo e estarão disponíveis em sistema eletrônico protegidos por senha pessoal. Os resultados do teste não serão, em qualquer hipótese, informados verbalmente. O seu laudo é confidencial e não poderá ser divulgado para qualquer instituição ou indivíduo sem uma autorização adicional específica e por escrito.

IMP.STE.0007/01

Via do cliente

## CONSENTIMENTO

Eu confirmo que os riscos, benefícios e limitações do SCE foram explicados para mim de forma ampla, clara e satisfatória. Eu declaro que compreendi todos os termos utilizados e informações fornecidas neste formulário de consentimento. A minha assinatura neste documento constitui permissão para a realização do teste genético em amostra de DNA colhida de mim ou de pessoa sob minha guarda legal, indicada acima.

A análise da amostra contendo material genético somente terá início mediante autorização por escrito neste termo.

Atesto a veracidade das informações acima descritas.

Local: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Assinatura do Paciente ou Responsável Legal

CPF: \_\_\_\_\_.

O laboratório fica autorizado a utilizar os dados obtidos no exame para publicações científicas na literatura médica especializada desde que estas publicações não incluam nenhuma informação que identifique o paciente. Caso não seja de interesse do paciente fornecer esses dados assinale aqui:

## DADOS DO MÉDICO ASSISTENTE

Dados do médico autorizado por mim para receber os resultados e/ou laudo do teste genético.

Nome completo: \_\_\_\_\_

Especialidade: \_\_\_\_\_ CRM: \_\_\_\_\_

Telefone: ( ) \_\_\_\_\_ E-mail: \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_

CEP: \_\_\_\_\_

IMP.STE.0007/01