

**CONSENTIMENTO  
INFORMADO**

ETIQUETA

Nome Completo:	Data de nascimento:
Motivo da consulta:	
Endereço completo com CEP e Cidade:	RG:
E-mail do paciente:	Telefone:
Nome do Médico:	E-mail:
Clínica/Hospital/Laboratório	Telefone:

*Os dados obtidos neste estudo são confidenciais e devem ser tratados de acordo com os mais rigorosos princípios de privacidade.*

1. Recebi as informações de meu médico especialista sobre a indicação, motivo, características e riscos potenciais do estudo realizado através do sequenciamento do exoma (**ExoNIM®**) da minha amostra ou a do meu filho/a. Além disso, tive oportunidade de ler as informações fornecidas sobre o teste e minhas perguntas foram respondidas satisfatoriamente.
2. Compreendi o objetivo e as limitações do exame, especialmente que poderiam não ser detectadas mutações em regiões intrônicas, mutações por inserção/deleção de 10 nucleotídeos ou mais, ou pela presença de variantes pouco frequentes na região de hibridação dos oligonucleotídeos.
3. Compreendo que podem me solicitar uma nova coleta de sangue para repetir o exame ou para realizar exames adicionais.
4. Entendo que a interpretação clínica dos resultados é realizada com base no conhecimento médico/científico disponível até a data de análise do exame, nas informações clínicas do relatório médico e no tipo de estudo solicitado. À medida que novas descobertas científicas forem publicadas, contribuindo para maior conhecimento médico sobre a hipótese diagnóstica ou se acaso surgirem novos sinais clínicos, a interpretação dos resultados pode mudar. Neste caso, o médico responsável pelo paciente poderá solicitar a reanálise dos dados obtidos no exame, a qual terá um custo a consultar.
5. A pedido do médico solicitante, do paciente ou de seu responsável legal, os dados brutos do exame podem ser disponibilizados mediante o preenchimento de um documento no qual eu isento o Laboratório NIMGenetics Brasil Genômica e Medicina Ltda. de qualquer responsabilidade quanto ao sigilo, proteção dos dados e uso das informações. Após o recebimento deste documento devidamente preenchido e assinado, acompanhado de uma cópia do RG, o laboratório tem o prazo de cinco dias úteis para me enviar um link de acesso aos dados. Os dados serão disponibilizados SOMENTE no formato FASTQ e por tempo limitado.
6. Doenças genéticas são de grande complexidade, sendo necessário cautela e conhecimento sobre os aspectos particulares destas para interpretação de um laudo genético. Afirmo entender que a correta interpretação dos resultados obtidos através deste exame deve ser feita pelo médico solicitante, capacitado para tal interpretação e também para me orientar sobre conduta e prognóstico. Não devo tirar minhas próprias conclusões com base em informações de fontes não confiáveis e que na maioria das vezes não são verdadeiras. Portanto, estou ciente de que o resultado será enviado via online somente ao médico. Após retorno médico e já esclarecido sobre o resultado de meu exame, posso solicitar ao laboratório uma cópia impressa do laudo.
7. Compreendo que através da realização deste exame poderão ser obtidas informações genéticas do indivíduo estudado ou dos membros de sua família que não estão relacionadas com a preocupação médica para a qual este exame foi solicitado. Caso sejam identificadas variantes patogênicas ou provavelmente patogênicas que afetem algum dos 59 genes selecionados pelo Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (ACMG; ver Tabela 1 da documentação fornecida) concordo que elas sejam informadas como achados incidentais.

Se você **NÃO DESEJA** receber estas informações, por favor, indique sua opção colocando suas iniciais aqui: \_\_\_\_\_

---

Ao assinar este documento, dou meu consentimento para realizar o teste de sequenciamento do exoma.

**Data:**

Assinatura Paciente/Responsável Legal: \_\_\_\_\_

Assinatura do Médico (Opcional): \_\_\_\_\_

Se for Pai, Mãe ou Responsável Legal:

---

### **AUTORIZAÇÃO PARA O USO DOS RESULTADOS**

Os resultados obtidos podem contribuir para aumentar a capacidade analítica do teste e o estado do conhecimento atual, com o conseqüente benefício para novos estudos. Por isso, dou meu consentimento para que a NIMGenetics utilize minhas informações clínicas e os resultados obtidos para publicações científicas, estudos de qualidade ou bancos de dados, no âmbito da saúde. A NIMGenetics garante a confidencialidade das informações. Esta autorização poderá ser anulada enviando-se uma notificação ao e-mail: [nimgeneticsbrasil@nimgenetics.com](mailto:nimgeneticsbrasil@nimgenetics.com).

Se você **NÃO DESEJA** que os dados obtidos sejam utilizados desta maneira, indique sua opção colocando suas iniciais aqui:

\_\_\_\_\_

---

## INFORMAÇÕES SOBRE O ExoNIM<sup>®</sup>

O exame de Sequenciamento do Exoma é realizado a partir do ácido desoxirribonucleico (DNA) extraído e purificado da amostra de sangue enviada. Este exame é usado para identificar as causas genéticas de uma doença ou deficiências em um indivíduo. Os genes contêm a informação hereditária e calcula-se que temos cerca de dezenove mil genes em nosso organismo. A combinação de todos os genes de um indivíduo é conhecida como genoma. Os éxons constituem as regiões dos genes que contêm as informações necessárias para produzir as proteínas, elementos fundamentais para que os seres vivos se desenvolvam normalmente. A palavra “exoma” refere-se ao conjunto de todos os éxons do genoma. Neste exame são analisados conjuntamente os éxons de 93%-97% dos genes e comparados com a sequência referência, a fim de identificar as variações no DNA relacionadas com a condição médica do indivíduo estudado. Desta forma, trata-se de identificar a/as variantes no DNA (as quais são conhecidas também como mutações) envolvidas no desenvolvimento de sua condição médica ou de seu filho.

Neste exame, também serão identificadas aquelas variações na sequência do DNA cujo significado clínico não seja evidente (conhecidas como variantes de significado incerto, ou VUS) e que não tenham sido identificadas como variantes presentes na população saudável (variantes polimórficas). Nestes casos, serão realizados estudos preditivos de bioinformática para saber as possíveis consequências dessas variantes nas proteínas codificadas.

Será solicitada uma nova amostra, se a amostra obtida não for ótima em termos de qualidade ou quantidade ou se a complexidade diagnóstica exigir a realização de outros exames genéticos.

Os excedentes da amostra (DNA) serão armazenados durante um período máximo de 5 anos, para que possam ser utilizados caso seja necessário repetir o estudo para confirmação do diagnóstico.

### Limitações dos exames

Há regiões do exoma cujas características impedem definir com exatidão as mudanças na sequência. Sendo assim, em casos excepcionais, a presença de variantes pouco frequentes na sequência do DNA poderia dificultar ou impedir a obtenção de um número suficiente de sequências amplificadas, dificultando a obtenção de um resultado confiável para essa região do genoma. Além disso, as regiões homopoliméricas de 9 ou mais nucleotídeos, ou as regiões de alta complexidade, não podem ser sequenciadas com precisão, através dessa metodologia.

Esta tecnologia não permite a identificação de alguns tipos de mutações denominadas grandes deleções ou rearranjos. Também não serão detectadas variantes no DNA não codificante, DNA mitocondrial, pseudogenes, expansões repetitivas de trinucleótidos ou alterações epigenéticas.

Durante a análise dos resultados não poderá ser atribuído um nível significativo às variantes sequenciadas com profundidade inferior a 10x e, portanto, estas serão excluídas ou validadas através do sequenciamento por Sanger. Igualmente, nas análises por trios ou nos exomas dirigidos, a filtragem dos resultados impede que algumas mutações associadas a um estado de portador no probando ou nos progenitores possam ser identificadas. A presença de mosaicismos germinativo ou confinada a um tecido específico podem impedir que este estudo seja conclusivo.

Finalmente, deve-se estar ciente de que algumas mutações que provocam doenças não ocorrem nos éxons e, portanto, este exame não detectará estas mutações. Nestes casos, seu médico ou consultor em genética poderá solicitar exames diagnósticos adicionais.

### Resultados

A interpretação clínica dos resultados será feita com base nas informações científicas disponíveis atualmente, nas informações clínicas fornecidas e no tipo de estudo solicitado. À medida que o conhecimento médico for avançando e forem feitas novas descobertas, a interpretação de seus resultados poderá mudar. É possível que, no futuro, uma nova interpretação de seus resultados possa conduzir a uma nova informação sobre sua condição médica. Se futuramente, puder ser feita uma nova interpretação, esta deverá ser solicitada pelo seu médico e poderá implicar em custos adicionais. Entretanto, talvez esta nova interpretação não possa ser feita, sendo necessária a realização de outro exame para a obtenção de novas amostras.

Através da realização deste exame poderão ser obtidas informações genéticas sobre o indivíduo estudado ou sobre membros de sua família que não tenham relação com a preocupação médica para a qual este exame foi solicitado. Conhecer estas informações poderia causar ansiedade e estresse psicológico. Estas informações poderiam revelar um risco genético de desenvolver uma doença mais adiante na vida.

Estes achados poderiam ter relação com:

- Doenças diferentes da razão médica pela qual foi solicitado o exame de sequenciamento do exoma.
- Transtornos que não dispõem de um tratamento atualmente.
- Não paternidade ou não maternidade (o pai ou a mãe não é o progenitor biológico) ou outros parentescos familiares não esperados.

Seguindo as recomendações do Colégio Americano de Genética Médica e Genômica (ACMG) somente serão informadas, se forem identificadas na análise dos resultados, as variantes que afetam os genes que foram selecionados por estarem envolvidos em condições médicas que podem ser validadas por outros métodos diagnósticos ou necessitam intervenção clínica (Tabela 1). Também NÃO serão informadas aqui as mutações relacionadas com uma doença genética que poderia ou não, se desenvolver no futuro e da qual o indivíduo estudado não apresenta sintomas evidentes (por exemplo, o risco de câncer ou da doença de Alzheimer).

**Tabela 1:** Genes selecionados pelo ACMG (Adaptado por Robert C. Green, et al (2013), Genetics in medicine 15(7): pp 565-574). Revisado em: Genetics in Medicine 19, 249–255 (2017); doi:10.1038/gim.2016.190. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1038/gim.2016.190>

ACTA2	DSC2	MLH1	OTC	SCN5A	TMEM43
ACTC1	DSG2	MSH2	PCSK9	SDHAF2	TNNI3
APC	DSP	MSH6	PKP2	SDHB	TNNT2
APOB	FBN1	**MUTYH	PMS2	SDHC	TP53
ATP7B	*GLA	MYBPC3	PRKAG2	SDHD	TPM1
BMPR1A	KCNH2	MYH11	PTEN	SMAD3	TSC1
BRCA1	KCNQ1	MYH7	RB1	SMAD4	TSC2
BRCA2	LDLR	MYL2	RET	STK11	VHL
CACNA1S	LMNA	MYL3	RYR1	TGFBR1	WT1
COL3A1	MEN1	NF2	RYR2	TGFBR2	

Todos os genes selecionados, exceto GLA e MUTYH, possuem um padrão de herança autossômico dominante ou semidominante.

\*Padrão de herança Ligado a X

\*\* Padrão de herança autossômica recessiva

Os resultados estarão disponíveis em 55 dias úteis desde a confirmação da qualidade do DNA. Em casos excepcionais, este período poderá se prolongar devido a diferentes causas metodológicas. O relatório do exame será enviado, de forma criptografada, ao médico solicitante, para que seja explicado em uma consulta.