

CONSENTIMENTO INFORMADO

Estudo Genético POSTNATAL

Cariotipo Con vencional <input type="checkbox"/>	MLPA/MS-MLPA <input type="checkbox"/>	Mutação pontual <input type="checkbox"/>
FISH <input type="checkbox"/>	TromboNIM® <input type="checkbox"/>	NIMSeq - Painel de NGS <input type="checkbox"/>
KaryoNIM® - array CGH <input type="checkbox"/>	Expansões de triplete <input type="checkbox"/>	ExoNIM® - Sequenciação exónica <input type="checkbox"/>
ReproNIM® <input type="checkbox"/>	Sequenciação de um gene único <input type="checkbox"/>	Sequenciação ADN mitocondrial <input type="checkbox"/>

Código Identificador:	Nome e Apelidos:
Motivo da Consulta:	Data de Nascimento:
Direção completa com código postal e cidade:	Nº do Cartão de Cidadão:
Email do Paciente:	Telefone:
Nome do Médico:	Email do Médico:
Clínica/Hospital/Laboratório:	Telefone:

- Recebi as informações sobre a indicação, finalidade, características, alcance e limitações do teste de diagnóstico genético, bem como tive a oportunidade de ler as informações fornecidas sobre o teste através da folha de informações anexada a este documento e as minhas perguntas foram respondidas satisfatoriamente.
- Declaro que as informações pessoais e médicas que forneci são verdadeiras e confiáveis.
- Entendo que é possível que me seja solicitada uma nova amostra se a complexidade do diagnóstico exigir a realização de outros testes genéticos ou se a amostra obtida não for ótima em qualidade ou quantidade. Mesmo assim, entendo que exista a possibilidade que seja solicitada amostra de sangue dos progenitores biológicos ou outros familiares com o fim de ajudar a uma melhor interpretação das análises realizadas na amostra.
- NIMGenetics pressupõe que, em estudos que visam identificar a origem das alterações genéticas em estudo, o médico confirmou que as amostras dos pais remetidas corretamente respondem aos biológicos.

Em caso contrário, especificar : _____

- Comprendo y acepto que el equipo clínico pueda ponerse en contacto conmigo para solicitar mis datos clínicos adicionales.
- Entendo que os resultados deste teste não substituem o diagnóstico médico realizado numa consulta médica ou aconselhamento genético fornecido pelo seu médico, sendo recomendável que esses resultados sejam comunicados numa consulta médica onde, além disso, deve ser realizado aconselhamento genético descrito na folha de informações em anexo. A NIMGenetics S.L. não é responsável pelo uso que você ou o seu médico venham a fazer com os resultados obtidos, nem das consequências prejudiciais que poderiam resultar do uso dessas informações.
- Entendo que o estudo de normalidade não garante o diagnóstico completo da sua condição referente a todas as possíveis alterações genéticas de vida às limitações descritas neste documento, bem como no relatório de resultados.
- Entendo que, ao executar este teste podem-se obter informações não relacionadas com a suspeita diagnóstica para a qual este teste foi solicitado. Esses achados, que seriam incluídos no relatório de resultados, podem exigir testes adicionais.
 Marco esta caixa para indicar que **NÃO DESEJO** que se me seja comunicada essa informação.
- Entendo que as informações obtidas também podem ter implicações para outros membros da família, bem como a conveniência de poder ser eu mesma a transmitir-lhes essa informação.

Por todas essas razões, expresso o anteriormente exposto e dou o meu consentimento para que se realize o Teste de Diagnóstico Genético.

Assinatura Paciente/Tutor Legal:

Data:

Assinatura Médico:

ADICIONALMENTE,

- Dou o meu consentimento para a utilização da minha informação clínica anónima e os resultados obtidos para publicações científicas, estudos de qualidade e bases de dados no campo da saúde, mantendo estrito sigilo sobre a minha identidade.
- Dou o meu consentimento para a cedência dos meus dados anónimos para entidades terceiras para sua utilização no campo da investigação científica. O anonimato dos seus dados significa que são submetidos a um processo pelo qual deixa de ser possível estabelecer por meios razoáveis a ligação entre as informações obtidas após análise realizada e a sua identidade.
- Autorizo o em vivo por parte de NIMGenetics ou suas filiais de informação relacionada com os seus produtos e serviços.

Assinatura Paciente/Tutor Legal:

Data:

Teste de diagnóstico genético: finalidade e riscos

Este teste tem como objetivo detetar uma alteração no ADN que pode determinar as seguintes situações:

1. Que a alteração genética seja responsável por um síndrome ou transtorno no motivo do estudo;
2. Que a alteração genética se predisponha ao desenvolvimento de um síndrome ou transtorno que poderia afetar o indivíduo;
3. Que a alteração genética confira um estado de portador, de modo que pode ser transmitido a descendentes, ainda que o portador não sofra do transtorno ou síndrome em estudo (doenças autossómicas recessivas ou recessivas ligadas a X).

Este teste genético realiza-se a partir da extração de DNA procedente de diversos fluidos, como saliva ou sangue, ou mesmo de tecidos como pele, esfregaço bucal, restos fetais, entre outros. É responsabilidade do seu médico, informá-lo sobre os riscos associados aos procedimentos necessários para a obtenção da amostra. As consequências da obtenção de sangue periférico por punção venosa, que são leves e raros, incluem a possibilidade de desenvolver um hematoma no local da colheita, desmaio ou sensação de tontura.

O estudo proposto será realizado na amostra, aplicando a tecnologia solicitada pelo seu médico, por ser considerada a melhor estratégia de diagnóstico atualmente disponível para o caso clínico em estudo. No entanto novas evidências clínicas ou científicas podem aparecer indicando a necessidade de outros testes.

À medida que o conhecimento médico avança e novas descobertas são feitas, a interpretação dos resultados pode mudar. É possível que, no futuro, uma nova interpretação dos seus resultados possa levar a novas informações sobre a condição médica em estudo.

Em alguns casos, pode ser necessário realizar testes adicionais na amostra enviada ou solicitar uma amostra de sangue de familiares para concluir o estudo.

Será necessária uma nova amostra se a amostra obtida não tiver a qualidade ou quantidade ideal ou se a complexidade do diagnóstico exigir a realização de outros testes genéticos.

Local de realização da análise e destino da amostra biológica no final da mesma

Este teste será realizado por pessoal técnico de NIMGenetics no laboratório de propriedade dessa entidade que se encontra em Madrid ou, dependendo do tipo de teste a realizar, num laboratório colaborador, com quem se tenha subscrito um contrato de colaboração nos termos e com os requisitos legais exigidos pela legislação vigente.

Se sobrar suficiente quantidade de amostra após a realização do teste, armazena-se uma alíquota do excedente de amostra e/ou do ADN extraído de forma codificada na sede dos laboratórios de NIMGenetics, durante um período máximo de 5 anos, para poder ser utilizado naqueles casos em que seja necessária uma repetição do estudo para confirmação diagnóstica.

Unicamente pessoal autorizado de NIMGenetics terá acesso à relação entre a sua amostra biológica, seu ADN e informação obtida a partir de seu processamento, e o código assinado em cada caso.

Resultados do teste

Antes da realização do teste de ver ter em conta a implica o dos possveis resultados. Existem cinco resultados possveis:

- 1. Resultado positivo:** *Deteta-se uma ou mais alteraes consideradas como causa(s) da sndrome ou distrbio gentico que motivou o pedido do estudo.* Nalguns casos esse resultado no implica que se sofra do sndrome ou transtorno associado a essa alterao gentica, mas indica que existe um risco superior do que a populao em geral de sofrer com isso. Este achado confirma ou esclareceria o diagnstico.
- 2. Resultado de estado de portador:** *Uma variante  detetada num individuo saudvel que pode ou foi transmitida aos seus filhos.* Nas doenas associadas a um padro de herana recessiva, somente se um individuo portador de uma mudana tiver um filho com outra pessoa que tambm seja portadora, a doena ou condio associada a alteraes do gene afetado se desenvolver. Nas doenas recessivas ligadas ao cromossoma X, somente quando a me transportadora transmite as alteraes no DNA para uma criana do sexo masculino  que a sndrome ou distrbio se desenvolve.
- 3. Resultado no conclusivo:** *Uma ou mais alteraes de significado incerto so detetadas.* Neste caso, pode ser necessrio solicitar testes adicionais ou estudar outros membros da famlia para tentar confirmar se os achados esto ou no relacionados com a patologia ou alteraes genticas que levou ao pedido do estudo.
- 4. Resultado negativo:** *No foram detetadas mutaes que possam explicar a patologia ou alterao gentica.* Um resultado negativo no implica a ausncia de patologia de causa gentica pois depende da amplitude do estudo solicitado com base na suspeita diagnstica e nas limitaes prprias da tcnica utilizada.
- 5. Resultado no informativo:** Exceionalmente uma contaminao da amostra, uma m qualidade ou escassa quantidade da mesma podem determinar que no se obtenham resultados.

Deve saber que os resultados do teste podem ter implicaes para os membros da sua famlia.

O relatrio de resultados ser enviado ao mdico prescritor para ser explicado em consulta. O perodo mdio de disponibilidade do relatrio varia de acordo com o tipo de estudo solicitado.

Limitaes do teste

Todos os testes genticos, independentemente da tcnica utilizada para o caso especfico, tm limitaes que podem afetar a eficincia e a confiabilidade dos resultados obtidos.

As seguintes situaes impedem a obteno de um resultado do teste crdvel:

- As alteraes genticas que afetam um nmero limitado de clulas do individuo (mosaicismo germinal).
- Alteraes genticas em regies no analisadas ou cuja anlise no foi includa no estudo solicitado pelo mdico responsvel (amplitude do estudo).
- Anomalias genticas cujo tamanho se encontra abaixo dos limites de resoluo da tcnica.
- Anomalias genticas que pela sua natureza ou por se localizarem em regies complexas ou repetitivas no so identificadas devido s limitaes da tecnologia utilizada.
- Exceto o cariotipo e o FISH, nenhuma outra tecnologia das utilizadas na rotina diagnstica  capaz de detetar reordenamentos cromossmicos equilibrados.
- Neste contexto da rotina diagnstica, as tecnologias capazes de detetar poliploidias so o cariotipo, o FISH, a QF-PCR e os microarrays baseados em polimorfismos de um s nucletico (SNP; *Single Nucleotide Variation*).
- Alteraes na sequncia dos genes de um individuo (polimorfismos) que, por sua baixa frequncia, no estejam contemplados no desenho do estudo.
- Indviduos cuja origem gentica no corresponde aos progenitores analisados (ovo doao, doao de smen, no paternidade, etc.)
- Tipo de amostras biolgicas: Amostras no adequadas, escassas e/ou de m qualidade podem afetar a eficincia e fiabilidade de um resultado.
- O tempo que decorre desde que se recolhe uma amostra biolgica at que se processa, pode afetar a integridade do ADN.

Nenhuma tcnica de estudo gentico  capaz de identificar todas as possveis alteraes genticas associadas a uma determinada patologia. Por isso, cada tecnologia tem umas indicaes especficas e umas limitaes prprias que se refletiro no relatrio de resultados.

Achados incidentais

É importante saber que em certas ocasiões podemos identificar alterações genéticas que não estão relacionadas com a suspeita diagnóstica que motiva a realização deste estudo, e que poderiam ter implicações relevantes para a saúde da pessoa em estudo e dos seus familiares. Esta descoberta acidental, se você consentir, será incluída no relatório de resultados. A descoberta destes achados pode exigir testes invasivos ou de imagens adicionais. Você deve decidir se deseja receber essas informações adicionais, para o qual deve preencher a seção correspondente no início do documento.

Aconselhamento Genético

O médico que pediu/aconselhou este teste adquire o compromisso de fornecer informações sobre o objetivo da análise e fornecer aconselhamento genético, uma vez obtidos e avaliados os resultados da análise e para cujo cumprimento a NIMGenetics se põe à disposição desse médico para esclarecimento de quantas questões possam surgir.

Proteção de dados e confidencialidade

Somente o pessoal técnico e de saúde devidamente autorizado pela NIMGenetics poderá ter acesso aos dados pessoais e aos resultados dos testes genéticos. Esta informação é confidencial e será tratada em conformidade com o regulamento (UE) 2016/679 do Regulamento Europeu de Proteção de Dados. Os dados pessoais que você nos fornece, bem como os obtidos nas análises realizadas, serão incorporados e registados nos sistemas de processamento de informações da NIMGenetics com a finalidade diagnóstica descrita ao longo deste documento. Se você não estiver satisfeito com o tratamento mencionado acima, não poderemos realizar a análise solicitada. Da mesma forma, informamos que as suas informações pessoais não serão comunicadas a nenhum outro destinatário alheio à NIMGenetics, exceto aqueles a que você nos autorize conforme solicitamos na seção a seguir “Uso posterior dos dados” ou os que sejam exigidos por lei; Não obstante, as suas informações pessoais não serão usadas para nenhum outro propósito além daquele aqui relatado ou que seja incompatível com o mesmo. Em cumprimento da Lei 14/2017, de 3 de julho, sobre Pesquisa Biomédica, o período de conservação do resultado deste teste será de 5 anos a partir do momento da conclusão da análise realizada, procedendo ao seu anonimato após o término do referido período, se você não tiver exercido o seu direito de cancelar as referidas informações genéticas. Somente se conservarão identificados os resultados do teste além dos 5 anos mencionados acima, nos casos em que seja necessário para proteger a sua saúde ou dos seus familiares.

Os resultados da sequenciação da sua amostra poderão ser transferidos para destinatários localizados fora do Espaço Económico Europeu. NIMGenetics garante que essa eventual transferência será realizada em conformidade com as garantias previstas no Regulamento (EU) 2016/679 e que não incluirá dados de identificação.

Você poderá exercer os direitos de acesso, retificação, exclusão, limitação de qualquer tratamento específico, portabilidade e oposição ao tratamento descrito para o seguinte endereço: NIMGenetics GENÓMICA Y MEDICINA S.L.: Parque Científico de Madrid C/ Faraday, 7 Campus Cantoblanco, 28049 Madrid. Caso necessite de saber informações adicionais sobre o processamento dos seus dados pessoais, pode consultar a nossa página web: <https://www.nimgenetics.com/politica-de-privacidad/>

Uso posterior dos dados

Os resultados obtidos podem contribuir para aumentar a capacidade analítica do teste e o estado atual do conhecimento, com o conseqüente benefício para novos estudos. Por isso, a NIMGenetics solicita o seu consentimento para usar as suas informações clínicas anônimas (sem dados sobre o seu nome e apelido) e os resultados obtidos em publicações científicas, estudos de qualidade e bancos de dados na área da saúde, mantendo sigilo absoluto sobre a sua identidade, já que se trataria de um uso absolutamente anônimo.

Mesmo assim, a NIMGenetics solicita o seu consentimento para a cedência dos seus dados anonimizados (sem possibilidade alguma de a identificar) a terceiras entidades para sua utilização no âmbito da investigação científica.

Dados de contacto do NIMGenetics

NIMGenetics coloca-se á sua inteira disposição através do telefone 964 024 731 | 964 023 333 | 932 348 032 para esclarecer quaisquer dúvidas que possam surgir em relação ao conteúdo deste documento de consentimento informado.

Para poder realizar o teste genético solicitado, deverá assinar e colocar a data no documento de consentimento informado.

Diagnóstico Pós-natal