

CONSENTIMENTO INFORMADO

Estudo Genético PRÉ-NATAL

QF - PCR <input type="checkbox"/>	MLPA/MS-MLPA <input type="checkbox"/>	NIMSeq® Pré-natal <input type="checkbox"/>
Cariótipo Pré-natal <input type="checkbox"/>	Sequenciação sanger mutação pontual <input type="checkbox"/>	ExoNIM® Dirigido Pré-natal <input type="checkbox"/>
Array CGH Pré-natal (KaryoNIM®) <input type="checkbox"/>	Sequenciação de um gene único <input type="checkbox"/>	ExoNIM® Trio Pré-natal <input type="checkbox"/>

Código Identificador:	Nome completo:
Motivo da Consulta:	Semanas de Gestação:
	Data de Nascimento:
Tipo de Gestação (Única, gemelar, especificar): <input type="checkbox"/> Única <input type="checkbox"/> Gemelar <input type="checkbox"/> Outros (especificar): _____	
Gestação procedente de doação de óvulos, doação de esperma, etc..(Especificar):	
Morada 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 fetal.
- NIMGenetics pressupõe que, em estudos que visam identificar a origem das alterações genéticas em estudo, o médico confirmou que as amostras dos pais remetidas correspondem aos progenitores biológicos.
Em caso contrário, especificar: _____.
- Entendo e aceito que a equipa clínica possa contactar-me para solicitar dados clínicos adicionais.
- 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 um resultado negativo não implica a ausência de patologia de causa genética, já que depende da amplitude do estudo solicitado em função da suspeita diagnóstica das limitações que se descrevem no presente documento, assim como no relatório de resultados.
- 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 Pré-natal**.

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 envio por parte de NIMGenetics ou suas filiais de informação relacionada com os seus produtos e serviços.

Assinatura Paciente/Tutor Legal:

Data:

Teste de diagnóstico PRÉ-NATAL: finalidade e riscos

Este teste tem como objetivo detetar alterações genéticas responsáveis por um síndrome ou transtorno que poderia afetar o feto ou conferir-lhe um estado de portador de um síndrome ou transtorno.

Este teste genético realiza-se a partir da extração de DNA procedente de amostras de tecido fetal, líquido amniótico, biópsia de vilosidades coriônicas, ou mediante técnicas de diagnóstico minimamente invasivas, como a punção venosa. Estes procedimentos têm associados alguns riscos, que deverão ser-lhe comunicados pelo responsável pela sua realização.

O estudo proposto será realizado na amostra fetal, aplicando a tecnologia solicitada pelo seu médico, por ser considerada a melhor estratégia de diagnóstico atualmente disponível para o caso clínico em estudo, em função da suspeita diagnóstica. 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.

Exceionalmente 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 DNA 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, o seu DNA e informação obtida a partir de seu processamento, e o código assinado em cada caso.

Resultados do teste

Antes da realização do teste deverá ter em conta a implicação dos possíveis resultados. Existem quatro resultados possíveis:

- **Resultado positivo:** *Deteta-se uma ou mais alterações consideradas como causa(s) da suspeita diagnóstica que motivou a realização do estudo.* Este achado confirmaria ou esclareceria o diagnóstico.
- **Resultado não conclusivo:** *Uma ou mais alterações de significado incerto são detetadas.* Neste caso, pode ser necessário solicitar testes adicionais ou estudar outros membros da família para tentar confirmar se os achados estão ou não relacionados com a suspeita diagnóstica que motivou a realização do estudo.
- **Resultado negativo:** *Não se detetam alterações genéticas que possam explicar a suspeita diagnóstica motivo do estudo.* Um resultado negativo não implica a ausência de patologia de causa genética pois depende da amplitude do estudo solicitado com base na suspeita diagnóstica e nas limitações próprias da técnica utilizada.
- **Resultado não informativo:** Excepcionalmente uma contaminação da amostra, uma má qualidade ou escassa quantidade da mesma podem determinar que não se obtenham resultados.

Os resultados do teste poderiam ter implicações tanto para familiares, como para futuras gestações.

O relatório de resultados será enviado ao médico prescriptor para que seja explicado em consulta. O período médio de disponibilidade do relatório varia em função do tipo de estudo solicitado.

Limitações do teste

As seguintes situações impedem a obtenção de um resultado fiável do teste:

- A presença de alterações genéticas que afetam a placenta e não o feto (mosaicismo placentário).
- As alterações genéticas que afetam um número limitado de células do feto (mosaicismo fetal).
- Alterações genéticas em regiões não analisadas ou cuja análise não tenha sido incluída no estudo solicitado pelo médico responsável (amplitude do estudo).
- Anomalias genéticas cujo tamanho se encontrem abaixo dos limites de resolução da técnica.
- Anomalias genéticas que pela sua natureza ou por se localizarem em regiões complexas ou repetitivas não são identificadas devido às limitações da tecnologia utilizada.
- Exceto o cariótipo e o FISH, nenhuma outra tecnologia das utilizadas na rotina diagnóstica é capaz de detetar rearranjos cromossómicos equilibrados.
- Neste contexto da rotina diagnóstica, as tecnologias capazes de detetar poliploidias são o cariótipo, o FISH, a QF-PCR e os microarrays baseados em polimorfismos de um só nucleótido (SNP, *Single Nucleotide Variation*).
- Alterações na sequência génica do indivíduo (polimorfismos) que, por sua baixa frequência, não estejam contemplados no desenho do teste.
- Elevada presença de material genético de origem materno na amostra analisada (contaminação materna).
- Fetos cuja origem genética não correspondem aos progenitores analisados (doação de óvulos, doação de sêmen, não paternidade, etc.).
- Tipo de amostras biológicas. Amostras não adequadas, escassas e/ou de má qualidade podem afetar a eficiência e fiabilidade de um resultado. O tempo que decorre desde que se recolhe uma amostra biológica até que se processa pode afetar a integridade do DNA.

É de sua responsabilidade comunicar ao seu médico a ocorrência de qualquer das duas últimas circunstâncias.

Nenhuma técnica de estudo genético é capaz de identificar todas as possíveis alterações genéticas associadas a uma determinada patologia. Por isso, cada tecnologia tem umas indicações específicas e umas limitações próprias que se refletem no relatório de resultados.

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 põe-se 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 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 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 nos autorize conforme solicitamos na secção 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.

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 consequente benefício para novos estudos. Por isso, a NIMGenetics solicita o seu consentimento para usar as suas informações clínicas anónimas (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 anónimo.

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.