

TrisoNIM® <input type="checkbox"/>	TrisoNIM® Advance <input type="checkbox"/>	TrisoNIM® Premium <input type="checkbox"/>	TrisoNIM® Excellence <input type="checkbox"/>	TrisoNIM® Gemelar <input type="checkbox"/>	TrisoNIM® NeoSeq <input type="checkbox"/>
------------------------------------	--	--	---	--	---

Nome e Sobrenome:		Data de nascimento da gestante:	
RG:		Telefone:	
E-mail:			
Endereço completo:			
Nome do médico:			

INFORMAÇÃO CLÍNICA	
Nº de Fetos:	<input type="checkbox"/> Gemelar evanescente
Semanas de Gestação:	
Motivo do teste:	
<input type="checkbox"/> Sem observações de interesse: _____ <input type="checkbox"/> Aumento da Translucência Nucal Especificar: _____ <input type="checkbox"/> Indicadores Ultrassonográficos: Especificar: _____ <input type="checkbox"/> Aumento de risco na triagem bioquímica: Especificar: _____ <input type="checkbox"/> Outros (história familiar, filhos afetados, etc) Especificar: _____	

1. Recebi a informação sobre a indicação, finalidade, características, resolução e limitações do TrisoNIM®, assim como tive a oportunidade de ler e tomar conhecimento sobre o referido teste através das informações anexas ao presente documento. Declaro que o tratamento das informações pessoais da paciente é condição para o fornecimento dos serviços pela NIMGenetics, bem como que as minhas perguntas foram respondidas satisfatoriamente.
 2. Entendo que o TrisoNIM® é um teste de triagem e não de diagnóstico.
 3. Compreendo que, apesar da alta sensibilidade do teste, um resultado de baixo risco não exclui a possibilidade de alterações cromossômicas fetais.
 4. Entendo que um resultado de alto risco deve ser confirmado através de um exame diagnóstico pré-natal invasivo.
 5. Compreendo as limitações deste teste, descritas nas páginas de informações anexas, e confirmo que informei o meu médico das circunstâncias que poderiam afetar a confiabilidade do teste, caso ocorra alguma delas.
 6. Compreendo que os resultados deste teste não substituem o diagnóstico médico realizado em uma consulta médica, nem o aconselhamento genético prestado pelo médico responsável, recomendando-se que tais resultados sejam apresentados em consulta médica, para que o médico responsável realize o adequado aconselhamento genético especificado nas informações anexas ao presente documento. A NIMGenetics não é responsável pelo uso que, a paciente, seu responsável legal ou o médico responsável, faça dos resultados obtidos, nem das consequências prejudiciais que possam ocorrer pelo uso de tais informações.
 7. Compreendo que neste estudo será possível obter informações sobre o sexo fetal.
 8. Compreendo que através da realização deste teste poderão ser obtidas informações genéticas sobre o feto ou mãe não relacionadas com o motivo médico para o qual este teste foi solicitado. Estes achados, a serem incluídos no laudo conforme a conveniência da paciente, poderão depender da realização de exames adicionais.
- Assinalo este quadro para indicar que NÃO DESEJO ser comunicada (o) sobre esta informação.
9. Compreendo que o resultado do teste poderá ter implicações também para outros familiares.

Ciente destas informações, declaro que li atentamente as declarações prestadas acima e dou o meu consentimento para a realização do teste TrisoNIM® na versão solicitada.

Adicionalmente,

- Dou meu consentimento para a utilização das informações clínicas obtidas por meio dos exames realizados, bem como de seus respectivos resultados, para publicações científicas, estudos de qualidade e bases de dados no âmbito da saúde, mantendo sempre estrita confidencialidade sobre a minha identidade.
- Dou meu consentimento para que os dados pessoais obtidos pela NIMGenetics, sensíveis ou não, sejam compartilhados com as empresas do seu grupo econômico e terceiros identificados nas informações anexas ao presente documento, bem como, de forma anônima, com outras entidades para sua utilização no âmbito da pesquisa científica. A anonimização dos dados da paciente significa que eles serão submetidos a um processo pelo qual é impossível estabelecer, por meios razoáveis, o nexo entre a informação obtida após a análise realizada e identidade da paciente.
- Autorizo a NIMGenetics a utilizar meus dados pessoais para envio de informações relacionadas a seus produtos e serviços.

Assinatura da Paciente/Responsável Legal:

Data:

**Assinatura do médico:
(Opcional)**

Informação geral sobre o TrisoNIM®: finalidade e riscos

O TrisoNIM® é um teste de triagem pré-natal realizado a partir da análise do DNA fetal presente no sangue materno, através do qual avalia-se o risco de que o feto possa ser portador de determinadas alterações cromossômicas.

A NIMGenetics realiza atualmente, 5 modalidades do teste de triagem pré-natal TrisoNIM®: Basic, Advance, Premium, Excellence (teste para gestações únicas) e Gemelar (teste para gestações gemelares). Em suas cinco modalidades, este teste avalia o risco de trissomia fetal para os cromossomos 21 (síndrome de Down), 18 (síndrome de Edwards) ou 13 (síndrome de Patau) com uma precisão de detecção de aproximadamente 99% para estas trissomias, assim como o risco de que o feto possa ser portador de aneuploidias (alterações no número) dos cromossomos sexuais. A análise dos cromossomos sexuais X e Y permitirá, também, saber o sexo do feto.

Para a versão Advance, este estudo avalia, também, o risco de que o feto apresente as síndromes de microdeleção 1p36, 2q33.1 e 5p15 (síndrome de Cri-du-Chat).

Adicionalmente, no caso da versão Premium, também se avalia o risco de que o feto apresente as síndromes de microdeleção 1q32-q41, 10p14-13, 11q23-qter (síndrome de Jacobsen) e 16p12-p11. Ainda, esta versão inclui o estudo das trissomias dos cromossomos 9, 16 e 22.

De maneira adicional às versões anteriores, a versão Excellence também avalia o risco de que o feto apresente as síndromes de microdeleção 1p32p31, 2p12p11.2, 3pter-p25, 4p16.3, 4q21, 5q12, 5q14.3q15, 6pterp24, 6q11q14, 6q24q25, 8q24.11-q24.13 (síndrome de Langer-Giedion), 9p, 10q26, 11p11.2, 11p13p12 (síndromes de WAGRO e WAGR), 14q11-22, 14q22 (incluindo a síndrome de Frias), 15q26qter (Hérnia diafragmática congênita tipo I e síndrome de Drayer), síndrome de microduplicação 15q11-q13, síndromes de microdeleção 15q11-q13 (síndromes de Angelman e Prader Willi), 16q22, 17p13-p11.2 (síndrome de Miller-Dieker e Smith-Magenis), 18q, 18p e 22q11.2 (síndrome de DiGeorge) e as síndromes de microduplicação em 15q11-q13, 17p11.2 (síndromes de Yuan-Harel- Lupski), e 17p13.3. Ainda, esta versão analisa o risco de que o feto possa ser portador de aneuploidias nos demais cromossomos.

Para a versão Gemelar, este teste avalia o risco de trissomia fetal para os cromossomos 21 (síndrome de Down), 18 (síndrome de Edwards) e 13 (síndrome de Patau), no entanto não é possível atribuir o resultado aos fetos individualmente. Quando o cromossomo Y é detectado não é possível determinar o sexo fetal de cada gêmeo. Nestes casos, não será informada a presença de microdeleções nem outras alterações fora dos cromossomos especificados.

No caso de perda de algum dos fetos (gêmeo evanescente), a gravidez continuará sendo avaliada como uma gravidez gemelar no que diz respeito ao DNA fetal.

Na versão NeoSeq também se avalia, com uma sensibilidade e especificidade de 99%, a presença de 2038 variantes patogênicas ou provavelmente patogênicas, *de novo* em 18 genes associados a 27 patologias de origem monogênica com um padrão de herança autossômica dominante. Os genes incluídos são *BRAF*, *CHD7*, *COL1A1*, *COL1A2*, *COL2A1*, *COL11A1*, *FGFR1*, *FGFR2*, *FGFR3*, *HRAS*, *KRAS*, *LMNA*, *MAP2K1*, *MAP2K2*, *SOX9*, *STAT3*, *TSC1* e *TSC2*. Excepcionalmente, algumas das variantes detectadas poderia ser procedente do pai biológico.

O TrisoNIM® pode ser realizado a partir da 10ª semana de gestação e não acarreta riscos para o feto já que para a sua realização é apenas necessário obter 10 ml de sangue materno. A coleta do sangue é realizada pela punção de veia periférica que pode implicar em riscos menores e raros, como o sangramento excessivo, desmaio ou sensação de vertigem, hematoma, infecção e múltiplas punções para obter o sangue.

Para o início do processamento da amostra é necessário que na primeira página deste consentimento esteja indicado corretamente o teste que deve ser realizado. O procedimento laboratorial aguardará até que esta informação seja definida.

Local da realização da análise e destino da amostra biológica ao término da mesma

Este teste será realizado pela NIMGenetics ou dependendo da opção escolhida, poderá ser realizado em laboratório apoio, com o qual se tem um acordo de colaboração nos termos e com os requisitos exigidos pela legislação vigente.

Se houver quantidade suficiente de amostra após a realização do teste, será armazenada uma alíquota da mesma ou do DNA extraído de forma codificada na NIMGenetics, durante um período máximo de 3 meses. Este material excedente poderá ser utilizado naqueles casos nos quais seja necessária uma repetição do estudo para confirmar o resultado, já que será apenas adequado para a realização do teste de triagem pré-natal, mas não para a realização de exames diagnósticos adicionais ou confirmatórios. Os exames adicionais confirmatórios deverão ser realizados em amostra fetal. O material gerado a partir do DNA obtido das amostras, denominado bibliotecas genômicas, será igualmente conservado de forma codificada durante um ano, para assegurar sua conservação até o fim da gestação. Apenas o pessoal autorizado da NIMGenetics terá acesso a este material biológico, ao DNA e à informação obtida a partir do teste realizado e o código assinalado para cada caso.

Resultados do teste

O TrisoNIM® é um teste de triagem, não de diagnóstico, embora seja muito preciso para a identificação de alterações cromossômicas fetais (com uma precisão de detecção de aproximadamente 99% para as trissomias 21, 18 e 13). No entanto, deve-se considerar, antes de sua realização, a implicação dos possíveis resultados.

- Implicações de um resultado de Alto Risco:

Houve casos de falsos positivos, portanto, no caso de um resultado de alto risco, a alteração deverá ser confirmada através de um teste de diagnóstico pré-natal invasivo (amniocentese ou biopsia de vilosidade corial). Em alguns casos, isto deverá estar associado a estudos específicos nos progenitores.

- Implicações de um resultado de Baixo Risco:

Embora este teste tenha uma alta sensibilidade para a detecção de alterações, um resultado de baixo risco/não detecção não exclui totalmente a possibilidade de uma alteração cromossômica fetal.

- Implicações de um resultado não informativo:

Em determinadas circunstâncias (menos de 0,1% dos testes realizados), não será possível obter um resultado evidente pelo fato da amostra de sangue não conter quantidade de DNA fetal suficiente devido a diferentes razões clínicas como idade gestacional precoce ou obesidade materna, entre outras. Nestes casos, poderia ser necessário realizar uma nova coleta de sangue para repetir o teste ou recorrer aos testes de diagnóstico pré-natal invasivos.

O laudo será enviado também ao médico solicitante para que os resultados sejam explicados em consulta e estará disponível em um prazo informado de acordo com a versão do teste escolhido. Em ocasiões excepcionais (menos de 1%), o período pode estender-se devido a diferentes causas metodológicas.

Limitações do teste

Todos os exames genéticos, qualquer que seja a técnica utilizada, possuem limitações que podem afetar a eficiência e a confiabilidade dos resultados obtidos.

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

- Alterações genéticas na placenta (mosaicismo confinado à placenta) ou na mãe (na presença ou não de mosaicismo cromossômico) implicam que os resultados do teste podem não refletir as alterações genéticas do feto.
- Um número limitado de células do feto apresenta uma das alterações genômicas analisadas (mosaicismo fetal).
- Alteração cromossômica em regiões não analisadas.
- Triploidias completas ou microdeleções cromossômicas nas regiões analisadas com um tamanho inferior ao limite de resolução da técnica, considerada de aproximadamente 10Mb, exceto na modalidade TrisoNIM® Excellence, cujo limite de resolução é aproximadamente de 5 Mb.
- Transfusões de sangue, transplante, imunoterapia ou terapia de células tronco prévias à coleta da amostra de sangue.

- Idade gestacional inferior à 10^a semana ou posterior à 24^a semana.
- Gestações triplas ou superiores

A taxa de resultados não informativos pode aumentar em pacientes com obesidade mórbida ou em tratamento com heparina de baixo peso molecular.

Adicionalmente, na modalidade NeoSeq, deve-se ter em conta os seguintes elementos:

- 1- Não está indicado em gestações com fetos procedentes de ovodação, história familiar de doenças genéticas ou em pacientes com doenças monogênicas conhecidas.
- 2- Naqueles casos em que não se possa obter amostra do pai biológico (por exemplo em gestação procedentes de doações de esperma), não será possível estabelecer com certeza, a origem desta alteração genética.
- 3- Mutações em mosaico, localizadas em regiões genômicas repetitivas ou de alta homologia (pseudogenes) poderiam não ser identificadas. Em casos excepcionais, a presença de variantes individuais na sequência genômica poderia impedir a identificação de algumas das variantes avaliadas neste estudo (*allele-drop*). Não estão incluídas neste estudo, patologias associadas a herança autossômica recessiva ou poligênica. Patologias associadas a herança autossômica dominante fora dos genes selecionados neste teste, não são analisadas.

É de sua responsabilidade comunicar ao seu médico qualquer uma destas circunstâncias.

Da mesma forma, a tecnologia utilizada não permitirá detectar outras alterações genéticas como rearranjos, alterações na sequência, expansões repetitivas de trinucleotídeos ou alterações epigenéticas, que poderiam causar as mesmas patologias ou patologias semelhantes à algumas microdeleções ou microduplicações incluídas neste teste.

Nenhuma técnica de estudo genético é capaz de identificar todas as possíveis alterações genéticas associadas a uma determinada patologia. Portanto, cada técnica tem indicações específicas e limitações próprias que podem refletir no laudo.

Achados incidentais

O teste TrisoNIM® analisa outras regiões do genoma não incluídas nos cromossomos e microdeleções indicadas. É importante entender que, em ocasiões excepcionais, podemos identificar no feto ou na mãe alterações genéticas nestas regiões. Este achado incidental, se consentido, será incluído no laudo como nota informativa, devido ao fato de que a análise destas regiões não pode ser realizada com a mesma eficácia estatística que as regiões genéticas objeto deste estudo.

O aparecimento destes achados poderia requerer a realização de exames adicionais invasivos ou de imagem adicionais. Estou ciente que devo decidir se quero receber ou não esta informação adicional, e que devo assinalar o quadro correspondente no início deste documento.

Compreendo que a informação obtida com o resultado do teste pode ter implicações também para outros familiares.

Aconselhamento Genético

O médico que solicita/aconselha este teste tem o compromisso de transmitir a informação sobre o motivo do teste e de realizar o aconselhamento genético, após avaliar o resultado do mesmo. Para isso, a NIMGenetics coloca-se à disposição do médico para o esclarecimento das questões que possam surgir.

Proteção de dados e confidencialidade

Apenas o pessoal técnico e da saúde, devidamente autorizado pela NIMGenetics, poderá ter acesso aos dados pessoais e aos resultados dos exames genéticos. Tais informações serão tratadas de forma confidencial e de acordo com a Lei 13.709/2018 – Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD). Os dados pessoais declarados, assim como os obtidos a partir das análises realizadas, serão incorporados e registrados dentro dos sistemas de processamento de informação da NIMGenetics, sendo garantida sua segurança e privacidade. O tratamento aplicado pela NIMGenetics abrange a coleta, utilização, armazenamento, avaliação e compartilhamento dos dados pessoais para fins de prestação dos serviços contratados, bem como atendimento de interesses legítimos da NIMGenetics, tais como a criação de banco de dados de clientes, estudos clínicos e científicos, oferecimento de produtos e serviços, ações de marketing, exercício regular de direitos e cumprimento de obrigações legais e regulatórias, sem prejuízo das demais hipóteses previstas nos artigos 7º e 11 da Lei 13.709/2018. É importante destacar que os dados pessoais não serão divulgados ou compartilhados com qualquer destinatário alheio ao grupo NIMGenetics, salvo aqueles

autorizados por lei, as entidades indicadas no tópico “Uso posterior dos dados” e eventuais terceiros, cujos serviços forem essenciais ou necessários ao processamento dos dados ou à atividade desenvolvida pela NIMGenetics. Não obstante, os dados compartilhados não serão destinados a outra finalidade diferente à aqui informada, ou que seja com ela incompatível, comprometendo-se a NIMGenetics a preservar, sempre que possível, a segurança e confidencialidade do titular dos dados. Ademais, o tratamento dos dados pessoais perdurará enquanto não satisfeita sua respectiva finalidade, a não ser que prazo diverso seja especificado na regulamentação aplicável.

Os resultados de sua amostra poderão ser transferidos a destinatários fora do Brasil. A NIMGenetics garante que tal transferência seja realizada de acordo com as garantias previstas na Lei 13.709/2018 e que identificará os dados de maneira anônima.

Nos termos dos artigos 16 e 18 da Lei 13.709/2018, a paciente poderá requisitar o acesso, retificação, eliminação e portabilidade dos dados pessoais no seguinte endereço: NIMGenetics Brasil – Genômica e Medicina Ltda, Rua Elvira Ferraz, 250, conjunto 211, Vila Olímpia, CEP 04552-040, São Paulo – SP. Para obtenção de informações adicionais sobre o processamento de seus dados pessoais, uma consulta poderá ser realizada por meio do e-mail nimgeneticsbrasil@nimgenetics.com.

Uso posterior dos dados

Os resultados obtidos podem contribuir para aumentar a capacidade analítica do teste e o nível de conhecimento atual, com o consequente benefício para novos estudos. Por isso, a NIMGenetics solicita seu consentimento para usar os dados clínicos declarados e obtidos com os exames contratados para reprodução em publicações científicas, realização de estudos clínicos de qualidade e criação de bases de dados no âmbito da saúde, mantendo uma estrita confidencialidade sobre sua identidade, a qual permanecerá anônima (isto é, sem dados sobre seu nome, sobrenome ou qualquer outra forma de identificação imediata) para esta finalidade específica.

Dados de contato da NIMGenetics

A NIMGenetics coloca-se à disposição pelo telefone (11) 3044-1813 para o esclarecimento das dúvidas que surgirem em relação ao conteúdo do presente documento de consentimento informado.

Para poder realizar o teste genético de triagem pré-natal solicitado, a paciente deverá assinar e datar o documento de consentimento informado.