



Nome do(a) Paciente: \_\_\_\_\_

Data de Nascimento: \_\_\_\_\_ CPF: \_\_\_\_\_

Nome do(a) Responsável (se necessário): \_\_\_\_\_

Grau de Parentesco (entre responsável e paciente): \_\_\_\_\_

CPF do(a) Responsável: \_\_\_\_\_

Os seguintes pontos devem ser informados ao paciente e/ou responsáveis antes da execução da análise por Microarray.

**1.** O microarray é um teste genético (baseado na análise de DNA). Amostras de sangue e/ou tecidos serão coletados para a extração do DNA. Após a realização desse exame, qualquer amostra de DNA remanescente será estocada por no máximo 5 anos no laboratório. Este DNA pode ser utilizado para futuros testes de validação e/ou desenvolvimento técnico.

**2.** A análise por Microarray é capaz de detectar ganhos ou perdas através do genoma alcançando uma resolução muito mais alta do que a obtida pela cariotipagem tradicional (Bandamento G). A detecção é limitada pelo design do microarranjo comercialmente disponível. Os microarranjos são construídos utilizando uma plataforma comercial com sua resolução aumentada em regiões conhecidas de importância clínica para síndromes de microdeleções/microduplicações e regiões ricas em genes.

A análise por Microarray não detecta os seguintes tipos de alterações:

- Rearranjos cromossômicos balanceados (Ex: inversões)
- Translocações balanceadas (Recíprocas ou Robertsonianas)
- Mutações pontuais
- Desequilíbrios genômicos de regiões não representadas no microarranjo
- Mosaicismo de baixo nível (<30%)
- Regiões de repetição, incluindo os braços curtos dos cromossomos acrocêntricos e heterocromatina Yq.

**3.** A análise de amostras dos pais pode ser necessária, em alguns casos, para interpretação dos resultados do paciente.

**4.** O vínculo biológico verdadeiro dos membros da família envolvidos neste estudo deve ser declarado antes da realização do exame, a fim de garantir a precisão dos resultados.



5. Os desequilíbrios (perdas e/ou ganhos) genômicos identificados serão comparados com bases de dados de variações de número de cópias (CNVs) conhecidas observadas na população em geral. As CNVs podem ser:

- Benignas ou Potencialmente benignas: ocorre na população em geral e não está associado a nenhum fenótipo patológico ou não é frequente na população, mas os familiares portadores não são afetados
- Patogênicas ou Potencialmente patogênicas: conhecidamente relacionadas a fenótipos patológicos ou já existem relatos de indivíduos afetados.
- Variantes de significado incerto: Até o presente momento não existem dados científicos suficientes para categorizar a CNV.

6. O laudo é liberado de acordo com o conhecimento científico atual. A interpretação dos dados e resultados podem mudar no futuro, com o avanço do conhecimento médico ou melhoria das ferramentas de análise de dados.

7. A participação em teste genético é completamente voluntária. Os pacientes podem revogar o consentimento ou requerer que suas amostras de DNA sejam descartadas a qualquer momento.

8. Os resultados são confidenciais e o laudo será disponibilizado para mim e para o médico solicitante. A divulgação será realizada para outros médicos com meu consentimento escrito.

Eu declaro que tive todos os meus questionamentos esclarecidos em momento oportuno, antes de assinar este termo de consentimento. Eu estou ciente que este termo de consentimento é exigido com o intuito de proteger meu direito de ter todas as minhas dúvidas esclarecidas antes da realização do teste. Eu também entendo que os resultados deste teste irão fazer parte do meu histórico médico, ou do meu familiar, e poderão ser divulgados apenas àqueles que possuem acesso legal a este registro (o paciente ou responsável e seu médico solicitante) ou a quem eu designar que possa ter acesso a esta informação.

Minha assinatura abaixo reconhece que compreendi perfeitamente todas as informações contidas neste documento:

x

\_\_\_\_\_  
Paciente ou Responsável

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

(OPCIONAL) Eu expresso meu desejo de participar anonimamente de estudos de pesquisa, pelo qual libero o uso da amostra do meu DNA, o qual poderá ser estocado, assinando abaixo:

x

\_\_\_\_\_  
Paciente ou Responsável