



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

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

RG: \_\_\_\_\_ Telefone: \_\_\_\_\_

E-mail: \_\_\_\_\_

## 1. INDICAÇÕES

O teste está indicado para: pacientes com idade materna avançada (acima de 38 anos), repetidas falhas de implantação (duas ou mais falhas), aborto de repetição (dois ou mais abortos), fator masculino grave, gestações anteriores com alterações cromossômicas e casais que possuem cariótipo alterado. Adicionalmente, pacientes sem os critérios acima podem realizar o teste, por solicitação médica. As anomalias cromossômicas são frequentemente observadas em embriões e podem originar uma gestação com presença de feto com anormalidades cromossômicas ou mesmo abortamentos. As informações obtidas a partir do PGT-A auxiliam os médicos e pacientes para uma melhor decisão entre quais embriões devem ou não ser transferidos.

## 2. PROCEDIMENTOS UTILIZADOS

O material genético das células embrionárias é extraído e amplificado para análise por Sequenciamento de Nova Geração (NGS), a fim de verificar a dotação cromossômica de tais células. Para tal análise, realiza-se uma comparação entre o material obtido e um genoma de referência. Quando se obtém uma mesma quantidade de material genético do que a do controle, considera-se tal amostra como normal. Para uma amostra ser considerada anormal, é preciso identificar material genético extra, ou em falta.

## 3. RESULTADOS POSSÍVEIS

**Normal:** Um resultado normal indica a presença de 46 cromossomos, incluindo 22 pares de autosomos e um par de cromossomos sexuais.

**Anormal:** Um resultado anormal indica não haver presença de 46 cromossomos, podendo haver perda ou ganho de um ou mais cromossomos ou segmentos cromossômicos (deleções e duplicações). Uma perda de um cromossomo é definida com uma monossomia. A maioria das monossomias não são compatíveis com a vida. O ganho de um cromossomo é definido com uma trissomia. A maioria das trissomias não são compatíveis com a vida. A deleção ou duplicação indica que uma parte de um cromossomo está ausente ou duplicada.

**DNA não detectado:** Há uma pequena chance de se não obter informação necessária para a análise, geralmente devido à ausência de núcleo celular intacto. Outras causas que podem resultar em "DNA não detectado" incluem: qualidade embrionária inadequada e degradação de DNA devido à contaminação. Em alguns casos, as células poderiam ser perdidas durante os processos de biópsia celular.



## 4. COMPLICAÇÕES E RISCOS ESPERADOS DO PROCEDIMENTO

### Biópsia

Há possibilidade de haver pequenos danos ao(s) embrião (ões) durante o processo de biópsia embrionária, impactando o seu desenvolvimento e afetando a possibilidade de transferência. Tal procedimento deve ser realizado por um embriologista capacitado.

### Preparação da célula

Após o procedimento de biópsia a(s) célula(s) do embrião é/são transferida(s) para um tubo cônico de 0,2ml. Pode haver pequeno risco do material não ser transferido corretamente para o recipiente, e, portanto não haveria material genético para análise nesse caso (Ausência de DNA). É possível, também, que o material genético não apresente qualidade suficiente, portanto não seria processado com sucesso nesse caso (DNA Degradado). Em quaisquer dos casos, não haverão resultados para o teste (DNA não detectado). O Hospital Israelita Albert Einstein não se responsabiliza pela ausência de material ou baixa qualidade do material. Nesse contexto, pode haver a possibilidade de re-biópsiar o(s) embrião(ões) para uma nova análise, com custo adicional.

### Análise

O teste de PGT-A possui precisão superior a 98%. O resultado do PGT-A baseia-se em análise de uma única célula ou de algumas células, portanto, assume-se que todas as células do embrião têm uma dotação cromossômica idêntica. Contudo, há um processo biológico denominado mosaicismo (células com dotações cromossômicas diferentes). Para extrair o material genético para a análise, o teste destrói as células, tornando impossível a realização do teste em todas as células.

## 5. BENEFÍCIOS DO TESTE MOLECULAR

Os benefícios principais do PGT-A incluem: redução da taxa de aborto, aumento da taxa de implantação com aumento da probabilidade de gestação saudável, e maior confiança na transferência embrionária, evitando riscos para a saúde associados a gestações gêmeas ou triplas. O teste reduz o número de ciclos de FIV necessários para atingir a gravidez, potencialmente reduzindo o tempo de gravidez e os custos de ciclos extra.

## 6. IMPLICAÇÕES E LIMITAÇÕES DO TESTE MOLECULAR

Existem implicações psicológicas, sociais, médicas, éticas e legais envolvidas com o resultado deste teste. O teste tem limitações quanto ao seu resultado. Os embriões podem apresentar outras alterações não passíveis de serem identificadas pela técnica utilizada. Além disso, o teste não verifica alterações em genes, somente em cromossomos e segmentos cromossômicos. Esse teste não detecta conjuntos inteiros extra de cromossomos, que se denominam triploidia, tetraploidia.



## 7. GARANTIAS E LIBERDADES

Dado o impacto que os resultados possam ter sobre a saúde do futuro bebê, o resultado desse teste deve ser avaliado no contexto de seu histórico de saúde e de seu histórico familiar. Você pode decidir não realizar o teste ou não conhecer seu resultado imediatamente. Com relação ao armazenamento da sua amostra biológica, você deve escolher uma das opções abaixo:

- A amostra excedente, caso haja, deve ser descartada e não será utilizada para pesquisas futuras;
- A amostra excedente, caso haja, pode ser armazenada para pesquisas futuras. Não desejo ser informado sobre a pesquisa em que a minha amostra será utilizada e não desejo ser informado dos resultados.
- A amostra excedente, caso haja, pode ser armazenada para pesquisas futuras. Desejo ser informado sobre a pesquisa em que a minha amostra será utilizada e desejo ser informado dos resultados. Caso os resultados sejam relevantes à minha saúde, o meu médico deve ser comunicado;

## 8. FATURAMENTO

Permito o contato da Clínica de Fertilização ou Laboratório Genomika Diagnósticos que irá executar o exame, através das informações previamente fornecidas por mim, para pagamento dos exames solicitados. (Este item pode ser desconsiderado caso o pagamento já tenha sido realizado).

## 9. DECLARAÇÃO DO(A) PACIENTE

Discuti o teste de Triagem genética pré-implantação para aneuploidias (PGT-A), tive oportunidade de fazer todas as perguntas que me surgiram e compreendi as respostas recebidas. Fui orientado quanto à necessidade de assinar um consentimento informado e compreendi todas as informações contidas neste documento.

x

Assinatura do(a) Paciente

Data:

## 10. DECLARAÇÃO DO(A) MÉDICO(A)

Eu, Dr.(a) \_\_\_\_\_,

CRM/Estado \_\_\_\_\_, declaro fornecido informações detalhadas sobre este exame, comprometendo-me a entregar e explicar os resultados ao paciente.

x

Assinatura do(a) Médico(a)

Data: