



CENTRO PAULISTA DE DIAGNÓSTICO, PESQUISA E TREINAMENTO LTDA.

Formulário de Consentimento Informado da Paciente

Teste pré-natal não invasivo (NIPT) UNITY™

Objetivo do teste: O objetivo do teste pré-natal não invasivo (NIPT) UNITY™ é rastrear algumas anormalidades cromossômicas no feto, incluindo falta ou a adição de cromossomos inteiros, listados na tabela a seguir. Você pode solicitar uma triagem e também a identificação do sexo fetal. O teste UNITY™ é realizado na amostra de sangue materno que contém DNA (material genético) da mãe e do feto. O DNA fetal testado é oriundo da placenta; esse DNA é idêntico ao encontrado nas células do feto propriamente ditas em cerca de 98% de todas as gestações. O Teste UNITY™ é disponibilizado para mulheres com, no mínimo, 10 semanas de gestação. O seu profissional de saúde pode fornecer mais detalhes sobre as anormalidades cromossômicas rastreadas com esse teste.

Anormalidades cromossômicas totais que podem ser avaliadas com o Teste UNITY™:

Trissomia 21 (X)	Ela é causada por uma cópia extra do cromossomo 21 e também é chamada de Síndrome de Down. É a causa genética mais comum de deficiência intelectual e ocorre em aproximadamente 1 a cada 830 bebês nascidos vivos ¹ . Os indivíduos com Síndrome de Down têm, em média, 50 de QI e todos apresentam algum grau de deficiência intelectual. Algumas crianças com Síndrome de Down têm defeitos no coração ou em outros órgãos que possam necessitar de cirurgia ou tratamento clínico. Algumas têm outras condições clínicas, incluindo perda auditiva ou visual.
Trissomia 18 (X)	Ela é causada por uma cópia extra do cromossomo 18 e também é chamada de Síndrome de Edwards. A trissomia 18 ocorre aproximadamente em 1 a cada 7.500 bebês nascidos vivos e provoca deficiência intelectual grave ¹ . A maioria dos bebês tem vários defeitos de nascimento no cérebro, no coração e em outros órgãos. O crescimento inadequado durante a gestação é comum e muitos nascem mortos ou são abortados espontaneamente. Dentre os que nascem vivos, a maioria morre antes de um ano de idade. Os bebês que sobrevivem apresentam deficiências intelectuais profundas e problemas de crescimento e desenvolvimento.
Trissomia 13 (X)	Ela é causada por uma cópia extra do cromossomo 13 e também é chamada de Síndrome de Patau. A trissomia 13 ocorre aproximadamente em 1 a cada 22.700 bebês nascidos vivos e provoca deficiência intelectual grave ¹ . A maioria dos bebês com trissomia 13 tem vários defeitos de nascimento no cérebro e em outros órgãos. Muitos bebês são abortados espontaneamente ou nascem mortos. Dentre os que nascem vivos, a maioria morre antes de um ano de idade.
Monossomia X* (X)	Ela é causada pela falta da cópia do cromossomo X e também é chamada de Síndrome de Turner. Ela também afeta meninas e é encontrada a cada 1 em 5.000 bebês nascidos vivos ^{1,2} . As meninas com monossomia X são mais baixas que a média. Algumas meninas têm problemas renais, de audição e algumas apresentam certa deficiência no aprendizado. As meninas com monossomia X podem necessitar de tratamento com hormônio de crescimento nos primeiros anos de vida e geralmente necessitam de hormônios sexuais na puberdade. Na fase adulta, frequentemente apresentam infertilidade.
Triploidia** (X)	Ela é causada por uma cópia extra de todos os cromossomos. As anormalidades estão frequentemente presentes na placenta e no feto. Elas são descobertas em cerca de 1 em 1.000 gestações no primeiro trimestre ¹ ; a maioria dos bebês com triploidias são abortados espontaneamente ou nascem mortos. Dentre os que raramente nascem vivos, a maioria morre antes de um ano de idade. As mães que estão grávidas de um bebê com triploidia também podem apresentar várias complicações, com pré-eclâmpsia, náusea grave, sangramento excessivo e doença placentária.



CENTRO PAULISTA DE DIAGNÓSTICO, PESQUISA E TREINAMENTO LTDA.

Métodos: São necessários dois tubos de sangue da mãe. As amostras são testadas somente para as anormalidades cromossômicas listadas anteriormente. Descobertas acidentais **não** serão relatadas.

- **Para gestações de filho único (um bebê),** serão rastreadas Trissomia 21, Trissomia 18, Trissomia 13, Monossomia X e Triploidia. Trissomias dos cromossomos sexuais (XXY, XXX e XYY) também serão relatadas, se identificadas.

Resultados do teste: serão enviados para o profissional de saúde que o solicitou e para a própria paciente.

- Um resultado de “baixo risco” indica uma chance reduzida de que seu feto tenha anormalidades cromossômicas listadas, mas não pode garantir cromossomos normais ou bebê saudável.
- Um resultado de “alto risco” indica que há uma probabilidade aumentada de o seu feto ter uma das anormalidades cromossômicas testadas, mas não confirma se o feto tem tal anormalidade. O acompanhamento recomendado é o teste diagnóstico pré-natal, como biópsia do vilo corial (CVS) ou amniocentese. O seu profissional de saúde explicará os resultados de teste e as etapas de acompanhamento recomendadas para você, que pode incluir um encaminhamento a um conselheiro genético, além do teste diagnóstico pré-natal.
- Há uma chance de que a amostra não forneça resultados, nesse caso, uma segunda amostra da mãe pode ser solicitada para repetir o teste, sem custo. Em casos raros, a Billin to One pode não conseguir dar um resultado em uma amostra subsequente.
- O teste UNITTM não é diagnóstico – ele não confirmará qualquer uma dessas anormalidades cromossômicas. Ele somente fornecerá o risco para cada uma delas na sua gestação atual. Portanto, **AS DECISÕES SOBRE A SUA GRAVIDEZ NUNCA DEVEM SE BASEAR SOMENTE NESSES RESULTADOS DE TRIAGEM, POIS ELES NÃO CONFIRMAM OU DESCARTAM A PRESENÇA DE UMA ANORMALIDADE CROMOSSÔMICA NO FETO.** O teste diagnóstico de acompanhamento deve ser sempre realizado durante a gestação ou no nascimento, para confirmar ou descartar uma anormalidade cromossômica.



CENTRO PAULISTA DE DIAGNÓSTICO, PESQUISA E TREINAMENTO LTDA.

Limitações do teste e riscos:

- Embora esse teste de triagem irá detectar a maior parte das gestações na qual o feto tenha uma ou mais anormalidades listadas anteriormente, ele não pode detectar 100% das gestações com essas condições. Os resultados desse teste não eliminam a possibilidade de outras anormalidades de cromossomos testados e não detecta anormalidades de cromossomos não testados, deleções/duplicações, distúrbios genéticos, defeitos de nascimento ou outras complicações no seu feto. O teste pré-natal UNIT™ foi desenvolvido pela Billion to One, Inc., um laboratório certificado sob Emendas de melhorias de laboratórios clínicos (*Clinical Laboratory Improvement Amendments*, CLIA). Esse teste não foi liberado ou aprovado pelo *Food and Drug Administration* norte-americano (FDA).
- Os resultados de teste imprecisos ou a falha em obter os resultados de teste podem ocorrer devido a uma ou mais ocorrências raras a seguir: atraso do serviço de entrega expressa/envio; mistura de amostras; falha ou erro do laboratório; fatores biológicos como, por exemplo: contaminação ou degradação da amostra, quantidade de DNA insuficiente do feto na amostra de sangue materno, mosaicismos (uma mistura de células com cromossomos normais ou anormais) no feto, placenta ou mãe, outras variantes genéticas na mãe ou no feto ou um gêmeo não identificado na gestação; outras circunstâncias além do controle; ou imprevistos que possam surgir. Cerca de 1% a 2% de todas as gestações têm mosaicismos placentários confinados, uma situação na qual a placenta tem células com anormalidade cromossômica enquanto o feto tem cromossomos normais ou vice-versa. Isso significa que há uma chance de que os cromossomos do feto não correspondem aos cromossomos do DNA testado, ocasionando resultados de testes imprecisos.
- **Esse teste NÃO pode ser realizado em pacientes com dois bebês (gêmeos ou mais), em pacientes gestando bebês originados de um óvulo de doador ou de mãe de aluguel, em gestações na qual a mãe se submeteu previamente a um transplante de medula ou em gestações com gêmeo desaparecido.**
- Se você e o seu parceiro tiverem parentesco sanguíneo (por exemplo, primos) ou se os pais da gestante tiverem parentesco sanguíneo (por exemplo, primos em primeiro grau), a tecnologia do teste da UNIT™ pode não ser capaz de fornecer resultados sobre a sua gestação. Outros métodos de teste podem ser uma melhor opção para casais com parentesco sanguíneo.



CENTRO PAULISTA DE DIAGNÓSTICO, PESQUISA E TREINAMENTO LTDA.

Alternativas:

- Há várias outras opções de triagem disponíveis durante a gestação que podem ser discutidas com o seu profissional de saúde. Você também tem a opção de recusar todos os testes de triagem de cromossomos durante a sua gestação. Se você deseja ou necessita de informações conclusivas sobre os cromossomos fetais, os testes diagnósticos, tais como CVS ou amniocentese, estão disponíveis.

Práticas de laudo confidencial:

- A Billion to One segue as leis de privacidade norte-americanas, incluindo *Health Insurance Portability and Accountability Act* (HIPAA). Os resultados do teste serão relatados somente ao profissional de saúde que solicitou, ao laboratório parceiro ou ao paciente. Além disso, os resultados do teste podem ser liberados para indivíduos que, por lei, podem ter acesso a tais dados.

Aconselhamento genético:

- Se você ainda tiver dúvidas sobre os testes não invasivos pré-natais após falar com seu profissional de saúde, poderá consultar um médico geneticista que pode fornecer mais informações sobre as suas opções de teste.

Disposição ou retenção de amostras:

- A Billion to One também pode manter as suas amostras, não identificadas, que sobraram para pesquisas em desenvolvimento. Você e seus herdeiros não receberão pagamentos, benefícios ou direitos sobre qualquer produto ou descoberta resultante. Se você não deseja que sua amostra seja usada, pode enviar uma solicitação por escrito para a Billion to One aos cuidados de *Sample Retention, 1035 O'Brien Drive, Menlo Park, CA 94025, USA* em até 60 dias após os resultados do teste terem sido emitidos e assim a sua amostra será destruída.



CENTRO PAULISTA DE DIAGNÓSTICO, PESQUISA E TREINAMENTO LTDA.

DECLARAÇÃO DE CONSENTIMENTO DA PACIENTE

Eu li ou alguém leu para mim as informações do consentimento informado acima sobre o teste pré-natal não invasivo (NIPT) UNIT™. Eu tive a oportunidade de fazer perguntas ao meu profissional de saúde sobre esse teste, incluindo dúvidas sobre a confiabilidade dos resultados do teste, os riscos e as alternativas antes do meu consentimento informado. Eu reconheço que a minha amostra será enviada a Billion to One. Eu solicito e autorizo a Billion to One testar minha(s) amostra(s) em relação às anormalidades cromossômicas selecionadas no formulário de requisição do teste. Reconheço que devo assinar a declaração de consentimento localizada no formulário de requisição do teste que será enviado com a(s) minha(s) amostra(s) à Billion to One. Compreendo que também devo assinar esse formulário de consentimento, que será guardado na minha ficha médica.

Assinatura do Paciente

Nome em letra de forma

Data