MATRIZ: R. Carlos Gomes, 1560 - Centro, Araraquara - SP, 14801-340
Fone: (16) 3301-5599 - **WhatsApp:** (16) 99210-8304 Visam 350320802-864-000005-1-5 - CNES - 3122034 - **CNPJ:** 50.732.544/0001-16

ALAMEDA: Alameda Paulista, 1762 - Vila Xavier, Araraquara - SP, 14810-282
Fone: (16) 3339-1230 - **WhatsApp:** (16) 99636-3185
Visam 350320802-864-000291-1-4 - CNES - 6283640 - CNPJ: 50.732.544/0002-05

FONTE: Av. Bento de Abreu,802 - Jardim Primavera, Araraquara-SP,14802-386
Fone: (16) 3010-8333 - **WhatsApp:** (16) 99210-8310
Visam 350320802-864-000294-1-6 - CNES - 7834799 - CNPJ:50.732.544/0003-88

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA MLPA

Identificação do Paciente:

Nome:_____
Nome Social (se aplicável):_____
Data de Nascimento:___/___/_____ Sexo:_____ Altura:_____
Peso:_____ CPF nº: _____
RG nº: _____
Município/Estado de Nascimento: _____/_____
Nacionalidade: _____
Nome da Mãe:_____ Profissão: _____
CPF nº: _____ RG nº: _____

Contatos:
Tels.:_____ E-mail:_____
Médico Solicitante:_____
E-mail:_____
Representante Legal (se aplicável): _____
Relação com o Representado: ☐ Pai ☐ Mãe ☐ Tutor ou Curado

1. Qual o propósito/finalidade desse exame?
O exame de MLPA é indicado para pesquisa de grandes perdas ou ganhos em genes específicos, que podem não ser detectadas no sequenciamento.
Para algumas doenças, o mecanismo de grandes perdas ou ganhos nos genes também pode ser responsável pelo quadro clínico. Nesse caso, o MLPA pode ser a técnica indicada.

2. O fato de o resultado do MLPA não mostrar alterações, significa certamente que não tenho a doença que o meu médico está suspeitando?
Nem sempre, pois, às vezes diferentes mecanismos genéticos podem causar a mesma doença e alguns
deles não podem ser avaliados através dessa técnica.

3. Quais são as limitações da técnica?
A técnica permite apenas avaliar as regiões-alvo para as quais o MLPA foi desenhado. Além disso, não é técnica adequada para detectar mutações pontuais.

Sistema Nacional de Acreditação DICQ patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas
PNCQ® Programa Nacional de Controle de Qualidade

MATRIZ: R. Carlos Gomes, 1560 - Centro, Araraquara - SP, 14801-340
Fone: (16) 3301-5599 - **WhatsApp:** (16) 99210-8304 Visam 350320802-864-000005-1-5 - CNES - 3122034 - **CNPJ:** 50.732.544/0001-16

ALAMEDA: Alameda Paulista, 1762 - Vila Xavier, Araraquara - SP, 14810-282
Fone: (16) 3339-1230 - **WhatsApp:** (16) 99636-3185
Visam 350320802-864-000291-1-4 - CNES - 6283640 - CNPJ: 50.732.544/0002-05

FONTE: Av. Bento de Abreu,802 - Jardim Primavera, Araraquara-SP,14802-386
Fone: (16) 3010-8333 - **WhatsApp:** (16) 99210-8310
Visam 350320802-864-000294-1-6 - CNES - 7834799 - CNPJ:50.732.544/0003-88

4. Quem será comunicado do resultado de meu exame?
O resultado de seu exame é de sua propriedade, portanto o laudo será liberado para você. Devido à complexidade de análise das informações constantes no laudo (algumas alterações detectadas poderão ter significado funcional e clínico desconhecidos, por exemplo) e ao impacto que elas podem causar, o médico solicitante desse exame também será informado para que lhe auxilie na interpretação do resultado recebido.

5. Os dados resultantes da extração de meu DNA serão armazenados em confidencialidade?
A amostra biológica será utilizada apenas para o teste solicitado ou testes confirmatórios. Para a realização de novos testes, a obtenção de novo consentimento escrito do paciente ou responsável legal é obrigatória, possivelmente com realização de nova coleta, uma vez que o DNA previamente obtido pode não preencher critérios de qualidade (ou quantidade) para novos estudos no futuro. As únicas pessoas que terão acesso aos resultados deste teste serão aquelas envolvidas na realização e interpretação do mesmo e o médico solicitante indicado por você.

Os dados obtidos a partir da análise do seu DNA serão armazenados em servidor próprio do laboratório, por um período de 5 anos, sendo garantida a confidencialidade e segurança destas informações. Dados anonimizados, extraídos do seu material, poderão ser colocados em bases de dados públicas ou utilizados como amostra-controle/pesquisa, desde que não haja qualquer característica que permita a sua identificação.

6. A coleta de amostra para realizar o exame apresenta algum risco para mim?
O procedimento de coleta de sangue é o mesmo que se realiza para qualquer outro exame de sangue (como hemograma, por exemplo). O único risco seria o desconforto causado pela punção de veia periférica.

7. Caso desista do recebimento do resultado do exame, deverei arcar com os custos?
Você tem o direito de rejeitar o recebimento do resultado desse exame, no entanto isso não implicará em estorno do valor pago.

Sistema Nacional de Acreditação DICQ patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas
PNCQ® Programa Nacional de Controle de Qualidade

MATRIZ: R. Carlos Gomes, 1560 - Centro, Araraquara - SP, 14801-340
Fone: (16) 3301-5599 - **WhatsApp:** (16) 99210-8304 Visam 350320802-864-000005-1-5 - CNES - 3122034 -
CNPJ: 50.732.544/0001-16

ALAMEDA: Alameda Paulista, 1762 - Vila Xavier, Araraquara - SP, 14810-282
Fone: (16) 3339-1230 - **WhatsApp:** (16) 99636-3185
Visam 350320802-864-000291-1-4 - CNES - 6283640 - CNPJ: 50.732.544/0002-05

FONTE: Av. Bento de Abreu,802 - Jardim Primavera, Araraquara-SP,14802-386
Fone: (16) 3010-8333 - **WhatsApp:** (16) 99210-8310
Visam 350320802-864-000294-1-6 - CNES - 7834799 - CNPJ:50.732.544/0003-88

CONSENTIMENTO INFORMADO

Por todo o exposto, eu, Paciente, (_____) representado por meu Responsável Legal, consinto com a realização do exame e declaro que:

• Recebi informação sobre o exame, seus benefícios, riscos e possibilidade de intercorrências.
• Fui informado sobre os cuidados que devo adotar antes e após a realização do exame.
• Autorizo o envio dos laudos/resultados diretamente ao médico solicitante do exame.
• Me foi dada a oportunidade de indicar e sanar todas as minhas dúvidas sobre o exame.

Data:_____/_____/_____
Assinatura do Paciente/Responsável: _____

QUESTIONÁRIO CLÍNICO – MLPA

1. Se possível, escreva brevemente o motivo da solicitação desse exame:

_____
_____
_____

2. Em relação à suspeita clínica atual, você já fez algum exame genético antes?
☐ Sim ☐ Não

Se for possível, especificar o exame e o resultado dele (ou disponibilizar o laudo com o resultado anterior).

_____
_____
_____

3. Alguém da sua família já fez esse exame antes?
☐ Sim ☐ Não
Se for possível, especificar o familiar e o resultado desse exame (ou disponibilizar o laudo com o resultado)

_____
_____
_____

Sistema Nacional de Acreditação DICQ patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas
PNCQ® Programa Nacional de Controle de Qualidade

MATRIZ: R. Carlos Gomes, 1560 - Centro, Araraquara - SP, 14801-340
Fone: (16) 3301-5599 - **WhatsApp:** (16) 99210-8304 Visam 350320802-864-000005-1-5 - CNES - 3122034 -
CNPJ: 50.732.544/0001-16

ALAMEDA: Alameda Paulista, 1762 - Vila Xavier, Araraquara - SP, 14810-282
Fone: (16) 3339-1230 - **WhatsApp:** (16) 99636-3185
Visam 350320802-864-000291-1-4 - CNES - 6283640 - CNPJ: 50.732.544/0002-05

FONTE: Av. Bento de Abreu,802 - Jardim Primavera, Araraquara-SP,14802-386
Fone: (16) 3010-8333 - **WhatsApp:** (16) 99210-8310
Visam 350320802-864-000294-1-6 - CNES - 7834799 - CNPJ:50.732.544/0003-88

4. Pais do paciente são da mesma família (pais consanguíneos)?
☐ Sim ☐ Não

Se sim, qual o grau de parentesco?_____

5. Assinale abaixo a alternativa que melhor corresponde ao motivo pelo qual está realizando esse exame

☐ Diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne/Becker
☐Pesquisa de portadora para distrofia muscular de Duchenne (mãe de menino com distrofia muscular de Duchenne)
☐ Pesquisa de alterações genéticas em um dos genes a seguir: TP53, PTEN, CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, ATM, BRIP1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D e STK11
Se for possível, especificar qual/quais genes:_____
☐ Pesquisa de deleção para Síndrome de Williams (deleção 7q-).
☐ Pesquisa de alterações genéticas para Síndrome de Angelman/Prader Willi.
☐ Pesquisa de alterações genéticas para Síndrome de Silver Russel/Beckwith Wiedman.
☐ Pesquisa de Síndrome de deleção 4p- (Síndrome de Wolf Hirschorn).
☐ Pesquisa de deleção 22q11.2/Síndrome Velocardiofacial/DiGeorge.
☐ Pesquisa de deleção 5p-/Síndrome Cri du Chat/Síndrome do miado do gato.
☐ Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor.
☐ Predisposição à câncer de mama/ovário.
☐ Predisposição à câncer de intestino.
☐ Outros: _____

Sistema Nacional de Acreditação DICQ patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas
PNCQ® Programa Nacional de Controle de Qualidade