

## Requisição Médica

\*Campos de preenchimento obrigatório

## DADOS PESSOAIS DA GRÁVIDA

Nome Completo: \*

N.º Doc. ID: \*

Contacto: \*

Data de nascimento: \*

/

/

(dd/mm/aaaa)

Email: \*

Morada Completa:

Cidade: \*

País: \*

## DADOS DO MÉDICO / INSTITUIÇÃO

Nome e Apelido(s): \*

Contacto: \*

Email: \*

N.º Cédula: \*

Instituição: \*

Cidade: \*

País: \*

Com base nas indicações acima mencionadas, solicito o teste neoBona® e confirmo que, tanto quanto é do meu conhecimento, os dados da grávida e os dados do médico prescritor contidos neste formulário são verdadeiros. Confirmando que informei a grávida acerca do teste, de acordo com os termos da lei, e que recebi o consentimento explícito da grávida para a realização do mesmo.

Assinatura do Médico: \*

Data: \*

/

/

(dd/mm/aaaa)

## DADOS DO TESTE\* (selecione a opção desejada)

 neoBona®

(gravidez unifetal ou gemelar - até 2 gémeos)

- Trissomias 21, 18 e 13
- Sexo fetal?\*  Não  Sim (presença do cromossoma Y)
- Aneuploidias cromossomas sexuais X e Y + sexo fetal?  Não  Sim (sexo fetal apenas em gestações unifetais)

\* Determina o sexo do feto nas gestações unifetais. Na gestação gemelar, se for detetado o cromossoma Y, significa que pelo menos um dos fetos é do sexo masculino, se não for detetado deduz-se que ambos são do sexo feminino.

 neoBona® GenomeWide

(gravidez unifetal ou gemelar - até 2 gémeos)

- Trissomias 21, 18 e 13
- Sexo fetal
- Aneuploidias cromossomas sexuais X e Y + sexo fetal (apenas nas gestações unifetais)
- Aneuploidias dos restantes cromossomas autossómicos
- CNVs ≥ 7 Mb nos cromossomas autossómicos

Idioma Resultado: \*  Português  Inglês  Espanhol  Catalão  Romeno  Turco  Lituano  Polaco  Ucraniano  Croata

Data de colheita: \*

/

/

Hora Colheita: \*

Assinatura Flebotomista:

## DADOS CLÍNICOS DA GRÁVIDA

Peso:

kg

Altura:

cm

Repetição? \*

 Não Sim

Idade Gestacional à data da colheita: \*

s

d

Calculada em: \*

/

/

(dd/mm/aaaa)

Medida por: \*  DUM  Ecografia (CRL)  Data de Transferência (FIV)

Nº fetos: \*

 1 2 Gravidez c/ gémeo evanescenteGravidez por FIV? \*  Não  Sim, ovócitos de:  Própria  Dadora

N.º embriões transferidos:

N.º sacos gestacionais:

Idade aquando da recolha dos ovócitos: \*

anos

Indicação clínica: \*

 Idade materna avançada Anomalias ecográficas Teste de Rastreio do 1º trimestre positivo, de alto risco (1/ ) História clínica Pedido materno Outra:

## Consentimento Informado

O **neoBona®** é um teste de rastreio pré-natal não invasivo que permite analisar o ADN livre fetal (de origem placentar) que circula no sangue da mãe, através da sequenciação completa do genoma, de forma a determinar o risco de anomalias cromossómicas específicas no feto. Recomenda-se o aconselhamento genético por um médico ou um profissional especializado para explicar o teste, o seu resultado e as suas possíveis implicações.

Todas as opções do teste **neoBona®** são realizadas integralmente nos laboratórios da SYNLAB na Europa. São realizadas por "sequenciação massiva paralela de ADN" com leituras bidirecionais (paired-end) e com determinação da fração fetal.

O **neoBona®** permite determinar o risco de trissomia 21, trissomia 18 e trissomia 13 no feto e, caso seja solicitado explicitamente, permite também avaliar os cromossomas X e Y fornecendo informação sobre o sexo fetal e sobre possíveis aneuploidias dos cromossomas sexuais. "Trissomia" é o termo utilizado para descrever a presença anómala de três cópias de um cromossoma, em vez das duas cópias habituais:

- A trissomia 21 ocorre devido a uma cópia adicional do cromossoma 21, e causa a síndrome de Down, que é diagnosticada em aproximadamente um de cada 750 recém-nascidos. As crianças com síndrome de Down podem apresentar deficiência intelectual de leve a moderada, defeitos cardíacos e outras anomalias.
- A trissomia 18 ocorre devido a uma cópia adicional do cromossoma 18, e causa a síndrome de Edwards, que ocorre em aproximadamente um de cada 7.000 recém-nascidos. A maioria das gestações termina em aborto espontâneo. A síndrome de Edwards caracteriza-se por uma deficiência intelectual grave e um vasto leque de malformações. A maioria dos recém-nascidos falece durante o primeiro ano de vida.
- A trissomia 13 deve-se a uma cópia adicional do cromossoma 13, e causa a síndrome de Patau. Os recém-nascidos com síndrome de Patau têm uma deficiência intelectual grave, podem apresentar malformações congénitas cardíacas graves, bem como como outras patologias, e raramente sobrevivem além do primeiro ano de vida. Calcula-se que em cada 15.000 recém-nascidos seja afetado de síndrome de Patau.
- Aneuploidias dos cromossomas sexuais (X, Y): o teste informa sobre as potenciais variações no número dos cromossomas sexuais (X0, XXX, XXY e XYY) e sobre o sexo do feto. As aneuploidias dos cromossomas sexuais estão associadas a várias patologias, incluindo as síndromes de Turner e de Klinefelter. Por norma, as consequências clínicas são menos graves do que nas trissomias anteriormente descritas, e a maior parte dos casos de aneuploidias dos cromossomas sexuais são compatíveis com uma esperança de vida normal, podendo muitas vezes nem chegar a ser diagnosticados. A análise destas aneuploidias só é possível nos casos de gestação unifetal.

O **neoBona® GenomeWide** permite determinar o risco de trissomia 21, trissomia 18 e trissomia 13 no feto, e avaliar os cromossomas X e Y, fornecendo informações sobre o sexo do feto e sobre as possíveis aneuploidias dos cromossomas sexuais (apenas na gravidez unifetal). Além disso, este teste permite ainda avaliar a presença de duplicações e deleções parciais (CNVs) de tamanho superior a 7 Mb em todos os cromossomas autossómicos (não sexuais) e também a presença de aneuploidias cromossómicas raras.

- Aneuploidias e CNVs dos cromossomas autossómicos. As CNVs (Copy Number Variants) são alterações cromossómicas que podem estar associadas a anomalias fetais e a atrasos do desenvolvimento. As aneuploidias cromossómicas raras podem estar relacionadas com consequências reprodutivas adversas como o abortamento espontâneo, atraso de crescimento intrauterino, dissomia uniparental, parto prematuro ou anomalias fetais, entre outras. Algumas destas anomalias cromossómicas raras podem ocorrer somente sob a forma de mosaico. As consequências clínicas dependem do cromossoma implicado e não se podem prever a nível pré-natal.

Para poder solicitar qualquer opção do **neoBona®**, é necessária uma idade gestacional mínima de 10s + 0d, e pode-se realizar em gestações unifetais ou gemelares (até 2 fetos) resultantes de concepção natural ou de fecundação in vitro (FIV), incluindo gestações com doação de gâmetas. O **neoBona®** não está validado para gestações com mais de dois fetos, mas pode-se realizar em gestações de gémeos evanescentes ou em que houve redução embrionária - embora nestas situações possa haver um maior risco de um resultado falso positivo ou falso negativo. O médico especialista deverá orientar qual o teste mais adequado para si.

O **neoBona®** é um teste de rastreio e não está indicado - nem foi validado - como teste de diagnóstico, pois tem limitações específicas, incluindo resultados falsos positivos e falsos negativos. Os fetos com um número euploide normal de cromossomas (não trissómicos) podem ser classificados ocasionalmente como "compatíveis com a presença de trissomia" (resultado falso positivo). Um resultado de "compatível com a presença de trissomia" ou a presença de outros indicadores que sugiram a existência de anomalia cromossómica, exigem aconselhamento genético específico e confirmação do resultado através de uma técnica diagnóstica invasiva (por exemplo, a amniocentese) e posterior análise genética da amostra fetal, antes de ser tomada alguma decisão clínica irreversível.

Nenhuma das opções do teste **neoBona®** está desenhada para a deteção de poliploidias, tais como triploidia, nem para a deteção de rearranjos cromossómicos equilibrados nem para deteção de anomalias cromossómicas em mosaico. No caso do **neoBona® GenomeWide**, as deleções e duplicações de tamanho inferior a 75% do cromossoma, poderão ser interpretadas como aneuploidia do cromossoma completo, e há algumas regiões genómicas que estão excluídas da análise.

Este teste de rastreio permite analisar apenas anomalias cromossómicas específicas e por isso, nem todas as anomalias cromossómicas são detetadas. Em raras ocasiões, um feto com uma aneuploidia pode ser classificado como "compatível com a ausência de aneuploidia" (resultado falso negativo). Um resultado normal não exclui a possibilidade do feto poder ser afetado de anomalias cromossómicas, genéticas ou congénitas (por exemplo, defeito aberto do tubo neural), nem garante um feto saudável.

Existe a possibilidade de o resultado não refletir a constituição cromossómica do feto devido a fatores fetais e/ou maternos, tais como: o mosaicismo confinado à placenta (MCP), mosaicismo materno, neoplasia materna (benigna ou maligna) ou transfusão sanguínea materna recente, entre outros. O MCP pode estar associado a uma maior probabilidade de complicações durante a gravidez ou a dissomia uniparental (DUP), o que pode afetar o crescimento e o desenvolvimento do feto.

Não devem ser tomadas decisões clínicas irreversíveis com base unicamente nos resultados do teste **neoBona®**. Os resultados devem ser sempre interpretados no contexto de todos os achados e resultados clínicos, e recomenda-se que seja efetuada uma consulta com um profissional de saúde especialista, para avaliar e comunicar os resultados à grávida/casal. Recomenda-se a referência para aconselhamento genético.

## Consentimento Informado

Em conformidade com o disposto na legislação em vigor, a grávida aceita e reconhece, para todos os efeitos, que o serviço fica completamente executado no momento em que é colhida a amostra biológica. Uma vez produzida a dita circunstância, a grávida perderá o direito de cancelar o serviço contratado e a SYNLAB não é obrigada a reembolsar os montantes recebidos pelo dito serviço.

O resultado do teste é confidencial. O seu resultado só será comunicado ao seu médico prescriptor ou a qualquer outro profissional que lhe preste assistência de saúde, se a comunicação destas informações for requerida por uma autoridade judicial ou administrativa competente, quando assim exigido pela legislação vigente e/ou quando estiver autorizado pela legislação aplicável. A SYNLAB disponibiliza consultoria genética ao médico prescriptor e, caso necessário, também à grávida. Nalguns casos, o resultado pode ser mais demorado, ou pode ser necessário colher uma segunda amostra. Ainda que não seja frequente, existe a possibilidade de não se conseguir obter um resultado devido à falta de quantidade ou qualidade do material genético fetal.

Como **Anexo e Complemento ao seu Consentimento Informado relativo à Proteção de Dados**, abaixo, solicitamos especificamente o seu consentimento para:

- Realizar o teste genético laboratorial em amostra biológica.
- Estes testes serão realizados no laboratório de genética da SYNLAB DIAGNÓSTICOS GLOBALES.
- Apenas os profissionais de saúde devidamente autorizados pela SYNLAB DIAGNÓSTICOS GLOBALES poderão aceder aos dados pessoais e aos resultados dos testes genéticos.
- O médico que solicita estes testes assume o compromisso de lhe fornecer as informações relativas ao objetivo dos testes que se irão realizar.
- Ao realizar o estudo genético solicitado podem detetar-se achados secundários ou fortuitos (achados incidentais e/ou variantes de suscetibilidade), que se definem como alterações detetadas de forma casual, não relacionadas com o motivo que levou à realização do estudo, mas que podem ter implicações relevantes para o paciente e/ou para os seus familiares. A paciente deve manifestar a vontade expressa de ser ou não informada destes achados secundários ou incidentais no presente documento.
- As informações obtidas também podem ser relevantes para os seus familiares e, neste caso, explicaremos a importância de estarem informados das mesmas. A decisão de os informar é exclusivamente sua, ainda que o recomendemos com a finalidade de, caso assim o pretendam, poderem marcar uma consulta especializada de genética onde poderão ser informados sobre o seu risco pessoal e sobre as opções de atuação em saúde que terão ao dispor.
- Uma vez finalizadas as análises, os dados obtidos são conservados no laboratório de genética da SYNLAB DIAGNÓSTICOS GLOBALES durante pelo menos 10 anos, e a amostra excedente (no seu caso e se sobrar) pelo prazo de um ano, pelo eventual interesse que podem ter para satisfazer as suas futuras necessidades de assistência e/ou dos seus familiares.
- Os dados obtidos serão interpretados conforme os critérios e fontes de informação disponíveis no momento do estudo. Esta interpretação poderá sofrer alterações no futuro, dependendo do estado do conhecimento e dos avanços científicos que ocorram.

No caso particular de serem detetados achados secundários que não são o objeto deste estudo, mas que podem ser do meu interesse e/ou do interesse dos meus familiares agora ou no futuro, manifesto que:

Não pretendo ser informada     Pretendo ser informada

Em conformidade com as melhores práticas e os padrões de qualidade dos laboratórios clínicos, a grávida aceita que a SYNLAB possa utilizar a restante amostra e a respetiva informação médica e genética, de forma anónima, para fins de investigação ou de controlo de qualidade (exceto quando não for permitido pela legislação em vigor). Estas utilizações podem resultar no desenvolvimento de produtos e serviços comerciais. A paciente não irá receber qualquer notificação sobre as utilizações específicas, nem compensação pelas mesmas. De qualquer modo, todas as utilizações serão realizadas em conformidade com a legislação em vigor.

Assinale a caixa caso NÃO pretenda que a sua amostra seja utilizada para fins de investigação

Em cumprimento do disposto na Lei 12/2005, de 26 de janeiro, sobre a Informação genética pessoal e informação de saúde, e do Dec-Lei nº131/2014 que a regulamenta, concretamente nos seus artigos 8, 9 e 10, o médico prescriptor deverá obter o consentimento informado para a realização de testes genéticos. A assinatura da grávida neste consentimento visa cumprir com o dito requisito.

Assinatura da grávida: \*

Data: \*    /    /    (dd/mm/aaaa)

*Se não for o próprio a assinar por idade ou incapacidade:*

Nome do representante legal:

Nº Doc. Identificação:

Assinatura do representante legal:

Data: \*    /    /    (dd/mm/aaaa)