

O CONSENTIMENTO ASSINADO DEVE SER GUARDADO NA FICHA MÉDICA DA PACIENTE

Objetivo do teste: O objetivo do teste pré-natal não invasivo (NIPT) Panorama™ é rastrear algumas anormalidades cromossômicas no feto, incluindo a falta ou a adição de cromossomos inteiros e as microdeleções (falta de pequenas seções de cromossomos específicos), listadas na tabela a seguir. Você pode solicitar uma triagem e também a identificação do sexo fetal. O Panorama 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 Panorama é disponibilizado para mulheres com, no mínimo, 9 semanas de gestação. O seu profissional de saúde pode fornecer mais detalhes sobre as anormalidades cromossômicas rastreadas com esse teste.

Anormalidades cromossômicas totais e microdeleções que podem ser avaliadas com o Panorama:

Trissomia 21	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	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 7500 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	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	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 tem problemas renais, de audição e algumas apresentam uma 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	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 trissomia 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, como pré-eclâmpsia, náusea grave, sangramento excessivo e doença placentária.
Síndrome de deleção 22q11.2	A síndrome de deleção 22q11.2 é causada pela falta de um pequeno pedaço do cromossomo 22. Ela é descoberta em cerca de 1 em 2.000 bebês nascidos vivos ¹ . A maioria das crianças com síndrome de deleção do 22q11.2 tem deficiência intelectual de leve a moderada e retardo na fala e na linguagem. Muitos têm defeitos no coração, problemas no sistema imunológico e outros problemas de saúde. Algumas pessoas com a síndrome de deleção 22q11.2 se enquadram no espectro autista e desenvolvem transtornos psiquiátricos, como esquizofrenia.
Síndrome da deleção 1p36	Essa síndrome é causada pela falta de um pequeno pedaço do cromossomo 1 e também é chamada de Monossomia 1p36. Cerca de 1 em cada 5.000 bebês nascidos vivos apresentam essa condição ³ . As crianças com monossomia 1p36 apresentam deficiência intelectual moderada a severa. A maioria das crianças tem defeitos no coração e podem necessitar de cirurgia ou tratamento médico. Algumas crianças podem necessitar de fisioterapia e terapia ocupacional especial para ajudar no baixo tônus muscular. Cerca de metade das crianças com monossomia 1p36 apresentam convulsões e/ou problemas comportamentais; algumas têm perda auditiva e/ou visual.
Síndrome de Cri du chat (5p-)	Essa síndrome é causada pela falta de um pequeno pedaço do cromossomo 5 e também é chamada de Síndrome do 5p menos (5p-). Cerca de 1 em 20.000 bebês nascidos vivos apresentam essa condição ⁴ . Os bebês geralmente são de tamanho pequeno ao nascimento com tamanho pequeno do cérebro e da cabeça. Eles frequentemente apresentam problemas respiratórios e alimentares e necessitam de cuidados médicos adicionais. As crianças com cri du chat apresentam deficiência intelectual grave.
Síndrome de Angelman (deleção materna 15q11.2)	A síndrome de Angelman (SA) é causada pela falta de um pequeno pedaço do cromossomo número 15 ou por duas cópias herdadas do cromossomo 15 somente do pai ou da mãe; também há outras causas raras. Cerca de 1 em 12.000 bebês nascidos vivos apresentam essa condição ³ . Os bebês frequentemente apresentam dificuldade de alimentação e pouco tônus muscular. As crianças também têm deficiência intelectual grave e problemas motores; a maioria tem um tamanho pequeno de cabeça e cérebro e algumas têm convulsões. A maioria das crianças não fala.
Síndrome de Prader-Willi (deleção paterna 15q11.2)	A síndrome de Prader-Willi (SPW) é causada pela falta de um pequeno pedaço do cromossomo número 15 ou por duas cópias herdadas do cromossomo 15 somente do pai ou da mãe; também há outras causas raras. Cerca de 1 em 10.000 bebês nascidos vivos apresentam essa condição ³ . Os bebês apresentam pouco tônus muscular e problemas de alimentação. As crianças com SPW normalmente apresentam deficiência intelectual, problemas comportamentais e desenvolvimento motor e de linguagem. Elas também apresentam apetite excessivo e podem se tornar obesas e desenvolver diabetes.

¹ Nussbaum et al 2007 Thompson and Thompson Genetics in Medicine (7th Ed) Oxford Saunders, Phila, PA; ² Arthur Robinson & Mary G Linden, 1993, Clinical Genetics Handbook, (2nd Ed). Cambridge, Mass, Blackwell Scientific Publications); ³ GeneReviews: <http://genereviews.org/>; ⁴ Referencia inicial de genética: <http://ghr.nlm.nih.gov>

Métodos: São necessários dois tubos de sangue da mãe. Se disponível, um swab de bochecha do pai do bebê também é solicitado. Enviar a amostra do pai pode ajudar a reduzir a necessidade de repetição de teste da mãe ou esclarecer resultados raros que estão dentro da categoria de risco limítrofe. Se a amostra de DNA do pai for enviada e não corresponder com a do feto, essa informação não será revelada para você, seu parceiro ou seu médico. As amostras são testadas somente para as anormalidades cromossômicas listadas anteriormente.

Acompanhamento dos resultados do teste: Os resultados do seu teste serão enviados para o profissional de saúde que o solicitou.

- Um resultado de "baixo risco" indica uma chance reduzida de que seu feto tenha as anormalidades cromossômicas listadas, mas não pode garantir cromossomos normais ou um 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 viló 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.
- O teste Panorama 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 de diagnóstico de acompanhamento deve ser sempre realizado durante a gestação ou no nascimento, para confirmar ou descartar uma anormalidade cromossômica ou microdeleção.

Há uma chance de que a amostra enviada não forneça resultados, nesse caso, uma segunda amostra da mãe pode ser solicitada para repetir o teste, sem custo. Em casos raros, a Natera pode não conseguir dar um resultado em uma amostra subsequente.

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, outras microdeleções, distúrbios genéticos, defeitos de nascimento ou outras complicações no seu feto. O teste pré-natal Panorama foi desenvolvido pela Natera, 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, mosaïcismo (uma mistura de células com cromossomos normais e 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 nosso controle; ou imprevistos que possam surgir. Cerca de 1% a 2% de todas as gestações têm mosaïcismo placentário confinado, 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 correspondam aos cromossomos do DNA testado, ocasionando resultados de teste imprecisos.

Esse teste não pode ser realizado em pacientes com gestação múltipla (gêmeos, trigêmeos etc.), em gestações originadas de um óvulo de doador ou de mãe aluguel ou em gestações na qual a mãe se submeteu previamente a um transplante de medula.

Se você e o seu parceiro tiverem parentesco sanguíneo (por exemplo, primos) ou se a os pais da gestante tiverem parentesco sanguíneo (por exemplo, primos em primeiro grau), a tecnologia da Natera 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.

Se você, a gestante, for a portadora de uma das microdeleções desse painel, esse teste pode não fornecer resultados sobre o feto. Descobrir que você é portadora de microdeleção pode levar à ansiedade ou à preocupação sobre a sua própria saúde e bem-estar, além de preocupações sobre a sua gestação. Se você souber que é portadora de uma das microdeleções desse teste, recomenda-se que faça outro tipo de teste para detectar a presença ou ausência de microdeleções no feto e não com o Panorama.

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 de diagnósticos, tais como CVS ou amniocentese, estão disponíveis.

Práticas de laudo confidencial: A Natera segue as leis de privacidade norte-americanas, incluindo Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA). Os resultados de teste serão relatados somente ao profissional de saúde que o solicitou, ao laboratório parceiro e/ou ao conselheiro genético (quando permitido). Você deve entrar em contato com o seu profissional de saúde para obter os resultados do teste. Além disso, os resultados de teste poderiam 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 o seu profissional de saúde, poderá consultar um conselheiro genético que pode fornecer mais informações sobre as suas opções de teste.

Disposição ou retenção de amostras: A Natera também pode manter as suas amostras que sobraram não identificadas para pesquisas e desenvolvimento e andamento. Você e os seus herdeiros não receberão pagamentos, benefícios ou direitos sobre qualquer produto ou descoberta resultante. Se você não deseja que a sua amostra não identificada seja usada, pode enviar uma solicitação por escrito para a Natera aos cuidados de: Sample Retention, 201 Industrial Rd, Ste. 410, San Carlos, CA 94070, USA em até 60 dias após os resultados do teste tenham sido emitidos e a sua amostra será destruída.

DECLARAÇÃO DE CONSENTIMENTO DA PACIENTE

Eu li ou alguém leu para mim as informações de consentimento informado acima sobre o teste pré-natal não invasivo Panorama (NIPT). Eu tive oportunidade de fazer as perguntas do meu profissional de saúde sobre esse teste, incluindo sobre a confiabilidade dos resultados de teste, os riscos e as alternativas antes do meu consentimento informado. Eu solicito e autorizo a Natera 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 Natera. 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