

Recomendamos que os seguintes pontos sejam informados ao paciente e/ou responsáveis antes da solicitação da análise por CGH Array.

1. CGH Array é um teste genético (baseado na análise de DNA). Amostras de sangue e/ou tecidos serão coletados para a extração do DNA. Após a realização desse exame, qualquer amostra de DNA remanescente será estocada por tempo indefinido no laboratório. Este DNA pode ser utilizado para futuros testes de validação e/ou desenvolvimento técnico.

2. A análise por CGH Array é capaz de detectar ganhos ou perdas através do genoma alcançando uma resolução muito mais alta do que a obtida pela cariotipagem tradicional (Bandamento G). A detecção é limitada pelo design do microarranjo comercialmente disponível. Os microarranjos são construídos utilizando uma plataforma comercial (Agilent Technologies) que aumenta sua resolução em regiões conhecidas de importância clínica para síndromes de microdeleções/microduplicações e regiões ricas em genes.

A análise por CGH **não** detecta os seguintes tipos de alterações:

- Rearranjos cromossômicos balanceados (Ex: inversões)
- Translocações balanceadas (Recíprocas ou Robertsonianas)
- Poliploidia
- Desequilíbrios genômicos de regiões não representadas no microarranjo
- Mosaicismo de baixo nível (<30%)
- Regiões de repetição, incluindo os braços curtos dos cromossomos acrocêntricos e heterocromatina Yq.

3. Em alguns casos pode ser necessário a confirmação dos achados por outros métodos (incluindo Hibridação in situ Fluorescente, FISH, para a região identificada) para validação dos resultados. Nestes casos uma amostra adicional pode ser solicitada.

4. A análise de amostras dos pais pode ser necessária, em alguns casos, para interpretação dos resultados do paciente.

5. Um erro no diagnóstico pode ocorrer se o verdadeiro vínculo biológico dos membros da família envolvidos neste estudo não for declarado antes da realização do exame. Este exame pode detectar, ainda, uma não-paternidade (pai biológico diferente do informado), e pode ser necessário relatar isto para o indivíduo que solicitou o teste.

6. Os desequilíbrios (perdas e/ou ganhos) genômicos identificados serão comparados com bases de dados de variações de número de cópias (CNVs) conhecidas observadas na população em geral. As CNVs podem ser:

- Benignas ou Potencialmente benignas: ocorre na população em geral e não está associado a nenhum fenótipo patológico ou não é frequente na população, mas os familiares portadores não são afetados.

- Patogênicas ou Potencialmente patogênicas: conhecidas relacionadas a fenótipos patológicos ou já existem relatos de indivíduos afetados.
- Indeterminadas: Até o presente momento não existem dados científicos suficientes para categorizar a CNV.

7. A análise por CGH pode revelar informações outras além do objetivo diagnóstico. Isto inclui, por exemplo, suscetibilidade a doença assintomática e predisposição a câncer.

8. A participação em teste genético é completamente voluntária. Os pacientes podem revogar o consentimento ou requerer que suas amostras de DNA sejam descartadas a qualquer momento.

Eu, _____ ,
declaro que tive todos os meus questionamentos esclarecidos em momento oportuno, antes de assinar este termo de consentimento. Eu entendo que este termo de consentimento é exigido com o intuito de proteger meu direito de ter todas as minhas dúvidas esclarecidas antes da realização do teste. Eu também entendo que os resultados deste teste irão fazer parte do meu histórico médico e poderão ser divulgados apenas àqueles que possuem acesso legal a este registro (o paciente ou responsável e seu médico solicitante) ou a quem eu designar que possa ter acesso a esta informação.

Nome do responsável (para menores de 18 anos):

Minha assinatura abaixo reconhece que compreendi perfeitamente todas as informações contidas neste documento:

x _____
Paciente ou Responsável

(OPCIONAL) Eu expresso meu desejo de participar anonimamente de estudos de pesquisa, pelo qual libero o uso da amostra do meu DNA, o qual poderá ser estocado, assinando abaixo:

x _____