

Informação da Paciente

Nome Próprio	
Apelido	
Data de nascimento AAAA/MM/DD	
Morada	
Localidade/Código postal	
País	
Telefone	
Data da Ecografia:	
Peso (kg)	Altura (m)

Assinatura da Paciente para o Consentimento Informado

A minha assinatura neste formulário indica que li, ou me foi lido, o consentimento informado no verso deste formulário. Compreendo o consentimento informado e dou autorização à Cenata para realizar o(s) teste(s) laboratorial(ais) selecionado(s). Tive a oportunidade de colocar questões e de discutir as potencialidades, limitações e possíveis riscos do(s) teste(s) com o meu profissional de saúde, ou alguém designado pelo meu profissional de saúde. Tenho conhecimento de que, se desejar, posso obter aconselhamento genético profissional antes de assinar este consentimento.

Concordo expressamente e dou permissão para que os meus dados pessoais incluídos neste formulário de requisição de teste(s) (incluindo, mas não limitado, ao meu nome, morada, informações sobre a minha gravidez e outras informações relevantes), assim como a minha amostra sanguínea, sejam enviados e transmitidos para a Cenata na Alemanha para que o(s) teste(s) Harmony seja(m) realizado(s). Caso eu retire o meu consentimento ou solicite não receber os resultados do(s) teste(s) Harmony, a Cenata irá fazer todos os esforços comercialmente viáveis para destruir rapidamente a minha análise sanguínea em conformidade com as leis e regulamentos da Alemanha, e com os protocolos padrão da Cenata relativamente à destruição de amostras. Concordo que, caso a Cenata efetue o(s) teste(s) Harmony selecionado(s) neste formulário, a Cenata poderá armazenar os meus dados pessoais (incluindo os resultados do meu teste) e a amostra remanescente (caso exista) pelo período de tempo necessário e legalmente aplicável.

Assinatura da Paciente

Data AAAA/MM/DD

Aceitar a Retenção da Amostra para Estudo ou Fins de Investigação
 Aceitar

Eu concordo e autorizo que as porções não utilizadas da minha amostra possam ser utilizadas pela Cenata ou suas afiliadas para validação laboratorial, desenvolvimento de processos, estudos de controlo de qualidade e/ou outros fins de investigação. Entendo que ao assinalar a caixa "Aceitar" e permitir que a Cenata utilize o remanescente da minha amostra desta maneira, toda a informação que me possa identificar será retirada da amostra (anonimizada), e que alguns dos dados clínicos não identificáveis (por exemplo, idade gestacional, número de fetos) serão retidos para utilização nestas atividades.

Eu entendo que ao optar por não assinalar a caixa "Aceitar", a minha amostra remanescente não será utilizada para estes fins e será destruída de acordo com as políticas e procedimentos da Cenata. Em todo o caso, a minha amostra e dados pessoais, incluindo os resultados do(s) meu(s) teste(s), serão armazenados, utilizados e destruídos em conformidade com as leis, regras e regulamentos aplicáveis.

Informações do requisitante

Número de Conta
ID do Cliente Roche
Nome da Conta
Médico Requisitante
Morada
Localidade/Código postal
País e Telefone
Carimbo

Assinatura do Médico

Confirmo que a minha paciente foi totalmente informada sobre as potencialidades, limitações e possíveis riscos do(s) teste(s). A paciente deu o seu consentimento total para realização do(s) teste(s).

Assinatura do Médico

Data AAAA/MM/DD

Opções do Menu do Teste e Informações Clínicas
 Teste Pré-Natal Harmony (T21, T18, T13)

Assinale outras opções de teste adicionais solicitadas:

- Sexo fetal
- Monossomia X^{1,2}
- Painel das Aneuploidias dos Cromossomas Sexuais (apenas Unifetal)¹
- Microdeleção do 22q11.2 (Síndrome de DiGeorge)¹

¹Apenas unifetal ²Sexo fetal não divulgado

Idade gestacional, seleccionar A e B:

A. _____ semanas _____ dias medida em AAAA/MM/DD

B. DUM DPP FIV Data AAAA/MM/DD

Número de fetos 1 2*

Gravidez por FIV? Não Sim

Óvulo utilizado na FIV:
 Paciente Dadora
Idade da paciente/dadora aquando da recolha do óvulo: _____ anos

* Se ocorrer a síndrome do gêmeo desaparecido, o teste Harmony não pode ser realizado.

Informações Importantes sobre a Colheita de Sangue
Preencher A e B:

A. Data da Colheita AAAA/MM/DD



B. Escreva o nome completo e a data de nascimento da paciente nos códigos de barras dos tubos. O nome, código de barras e data de nascimento devem ser iguais aos que constam no FRT. Coloque as etiquetas ao comprido nos tubos de sangue, como se mostra no exemplo.



Consentimento Informado da Paciente

O Teste Pré-Natal Harmony e as opções de teste disponíveis são testes de rastreio desenvolvidos em laboratório que analisam o ADN livre no sangue materno. Os testes fornecem uma avaliação da probabilidade, não um diagnóstico, de condições genéticas ou cromossômicas fetais, assim como o sexo do feto, se selecionado. O resultado do teste Harmony deve ser avaliado no contexto de outros critérios clínicos. Em alguns casos, os testes de seguimento para confirmação dos resultados do teste Harmony relativamente a Trissomia 21, 18, 13, aneuploidia dos cromossomas sexuais ou 22q11.2 podem revelar condições genéticas ou cromossômicas maternas. Os resultados do Teste Pré-Natal Harmony devem ser comunicados por um profissional de saúde, disponibilizando aconselhamento genético apropriado.

Para uma descrição completa do Teste Pré-Natal Harmony e das opções de teste disponíveis, consulte: www.harmonytest.com.

Quem é elegível para fazer o Teste Pré-Natal Harmony?

As mulheres grávidas com uma idade gestacional de pelo menos 10 semanas são elegíveis para qualquer um dos testes Harmony. As gravidezes gemelares não são elegíveis para as opções aneuploidia dos cromossomas sexuais ou 22q11.2. O Teste Pré-Natal Harmony não pode ser realizado a pacientes com:

- história ou doença oncológica ativa
- gravidez com morte fetal
- gravidez com mais do que dois fetos
- história de transplante de medula óssea ou de órgãos

Quais são as limitações do Teste Pré-Natal Harmony para as Trissomias 21, 18 e 13, aneuploidia dos cromossomassexuais e determinação do sexo fetal?

O Teste Pré-Natal Harmony não está validado para utilização em gravidezes com mais de dois fetos, morte fetal, mosaicismos, aneuploidia cromossômica parcial, translocações, aneuploidia materna, transplante ou doença oncológica materna, ou em mulheres com menos de 18 anos. O Harmony não deteta defeitos do tubo neural. Certas condições biológicas raras podem também afetar a precisão do teste. Para gestações gemelares, os resultados de PROBABILIDADE ALTA aplicam-se a pelo menos um dos fetos; os resultados de sexo masculinos aplicam-se a um ou a ambos os fetos; os resultados de sexo femininos aplicam-se a ambos os fetos.

Devido às limitações do teste, podem ocorrer resultados imprecisos. Um resultado de BAIXA PROBABILIDADE não garante que um feto não seja afetado por uma condição cromossômica ou genética. Alguns fetos não aneuploides podem ter resultados de PROBABILIDADE ALTA. Nos casos de resultados de PROBABILIDADE ALTA e / ou outras indicações clínicas de uma condição cromossômica, são necessários testes de confirmação para diagnóstico.

Quais são as limitações do Teste Pré-Natal Harmony para a 22q11.2?

Para além das limitações apresentadas anteriormente, a opção 22q11.2 não está validada para utilização em gravidezes com mais de um feto ou em mulheres com duplicação ou deleção 22q11.2. A deleção 22q11.2 pode não ser detetada em todos os fetos. Devido às limitações do teste, um resultado com NÃO OBSERVADA EVIDÊNCIA DE DELEÇÃO não garante que um feto não seja afetado por uma condição cromossômica ou genética. Alguns fetos com uma deleção 22q11.2 podem receber um resultado de teste de NÃO OBSERVADA EVIDÊNCIA DE DELEÇÃO. Alguns fetos sem a deleção 22q11.2 podem receber um resultado de teste de PROBABILIDADE ALTA DE UMA DELEÇÃO. Nos casos de resultados de PROBABILIDADE ALTA e/ou outras indicações clínicas de uma condição cromossômica, são necessários testes de confirmação para diagnóstico.

Como a minha amostra de sangue e os meus dados pessoais são utilizados pela Cenata?

A Cenata recolhe e processa as amostras de sangue e os dados pessoais fornecidos por si para realizar o Teste Pré-Natal Harmony no nosso laboratório, na Alemanha. Sem os seus dados pessoais, não poderemos realizar o seu teste. Nenhum teste clínico adicional será realizado com a sua amostra de sangue para além dos autorizados pelo seu médico. Os resultados do teste serão divulgados apenas ao provedor de cuidados de saúde listado neste formulário (ou ao seu agente), a menos que seja autorizado de outra forma por si ou conforme exigido por lei, regulamentos ou ordem judicial.

As suas amostras de sangue serão mantidas pela Cenata por 60 dias, que é o tempo necessário para realizar o teste e testes adicionais, conforme indicado pelo seu médico. As suas amostras de sangue serão destruídas após esse período, a menos que tenha consentido em permitir que a sua amostra seja usada para fins de validação e investigação.

Tem vários direitos no que diz respeito ao processamento dos seus dados. Pode obter mais informações sobre esses direitos, bem como informações detalhadas sobre as políticas e procedimentos de privacidade do paciente da Cenata no nosso aviso sobre privacidade em: www.cenata.de/en/data-privacy/

Descrição do Teste

O Teste Pré-natal Harmony® avalia a proporção relativa de cromossomas para auxiliar na avaliação das trissomias fetais 21, 18 e 13. Harmony® realiza uma análise direcionada ao ADN livre (cfDNA) no sangue materno e incorpora a fração fetal de cfDNA nos resultados dos testes. Os resultados dos testes incluem igualmente a probabilidade relacionada com a idade materna (ou idade da dadora de ovócitos) e a idade gestacional com base na informação facultada no formulário do pedido de teste. Probabilidade inferior a 1% é definida como baixa probabilidade e 1% ou superior é definida como alta probabilidade. O Harmony foi validado para utilização em gravidezes únicas e de gémeos com uma idade gestacional mínima de 10 semanas. O Harmony não foi validado para utilização em gravidezes com mais de dois fetos, morte de gémeos, mosaicismos, aneuploidia cromossômica parcial, translocações, aneuploidia materna, transplante, malignidade ou em mulheres com idade inferior a 18 anos. O Harmony não deteta anomalias no tubo neural. Resultados de gémeos refletem a probabilidade que a gravidez envolve, pelo menos, um feto afetado. A análise do cfDNA nem sempre estabelece uma correlação com o genótipo fetal. Nem todos os fetos aneuploides irão apresentar alta probabilidade e alguns fetos euploides terão um resultado de alta probabilidade. O teste Pré-natal Harmony não é um teste de diagnóstico e os resultados devem ser avaliados juntamente com outros critérios clínicos e comunicados num contexto que inclua um aconselhamento apropriado.

O teste do sexo fetal quantifica o cromossoma Y. Um resultado “feminino” indica ausência do cromossoma Y e um resultado “masculino” indica a presença do cromossoma Y. Não exclui outras aneuploidias dos cromossomas sexuais. Nas gravidezes gemelares, um resultado masculino indica um ou dois fetos masculinos.

O Painel das Aneuploidias dos Cromossomas Sexuais (ACS) avalia proporções dos cromossomas X e Y. A probabilidade das condições do cromossoma sexual (monossomia X, XXY, XYY, XXX, XYYY) é reportada com probabilidade de 1% ou superior. Um resultado XYY ou XYYY indica dois ou mais cromossomas Y no feto. O Painel das Aneuploidias dos Cromossomas Sexuais apenas foi validado em gravidezes de feto único.

O teste 22q11.2 utiliza uma análise alvo de fragmentos de ADN livre do cromossoma numa região 3Mb de 22q11.21 para determinar a probabilidade de uma deleção. “Alta probabilidade de uma deleção” indica que a análise detetou uma diminuição dos fragmentos de ADN livre consistente com uma deleção na região 22q11.21, a qual pode ser fetal, maternal ou ambas. “Não se observou evidência de deleção” indica que a análise não encontra uma probabilidade aumentada para uma deleção na região 22q11.21. Nem todos os fetos com deleções 22q11.2 serão classificados como sendo de elevada probabilidade. Este teste não exclui a possibilidade de outras aneuploidias clinicamente significativas, condições de gene único, microdeleções ou microduplicações presentes no feto. Mulheres com uma deleção 22q11.2 conhecida não são elegíveis para este teste. O teste 22q11.2 foi apenas validado em gravidezes de feto único.

Dados Clínicos

	Taxa de deteção	Taxa de falsos positivos
T 2 1	> 99% (IC de 95%: 97,9-99,8%)	(IC de 95%: 0,02-0,08%)
T 1 8	97,4% (IC de 95%: 93,4-99,0%)	(IC de 95%: 0,01-0,05%)
T 1 3	93,8% (IC de 95%: 79,9-98,3%)	(IC de 95%: 0,01-0,06%)

Taxa de deteção e de falsos positivos (resultado discordante) com base no valor de cut-off de probabilidade de 1/100 (1%). Dada a raridade da patologia, foi analisado um número limitado de aneuploidias de gémeos e de gravidezes de dadoras de ovócitos. O valor preditivo negativo para a Trissomia 21, 18 e 13 é superior a 99%. O valor preditivo positivo (VPP) varia em função da prevalência. O resultado de probabilidade reportado não é equivalente ao VPP. Para mais informação sobre VPP, consulte: www.harmonytest.com/PPV

Sexo Fetal >99% de precisão para sexo masculino ou feminino (95% IC: 99,2-100%)

Painel ACS O Painel ACS fornece a probabilidade de aneuploidias dos cromossomas sexuais do feto não mosaico. O desempenho do teste varia com a condição. Até à data foram avaliados números limitados de casos de aneuploidias dos cromossomas sexuais 22q11.2. Até à data foi avaliado um número limitado de casos 22q11.2.