

## I. INFORMAÇÃO PRÉVIA PARA OS PACIENTES

Este consentimento descreve os benefícios, riscos e limitações do teste Neo5. Recomenda-se a realização de um aconselhamento pré-teste com um conselheiro genético ou um profissional de saúde especializado antes de se submeter a este tipo de teste de rastreio. Leia atentamente este documento e coloque ao seu médico quaisquer dúvidas que possa ter antes de tomar uma decisão sobre o teste.

As pessoas saudáveis têm normalmente 23 pares de cromossomas, estruturas microscópicas em forma de bastonete que existem dentro de praticamente todas as células do corpo. Os cromossomas são feitos de ADN e são os locais onde se encontram os genes, instruções químicas para a construção e funcionamento do corpo. Ocasionalmente, pode ocorrer uma gravidez com um embrião que tem o número errado de cromossomas, ou seja, a mais ou a menos. Esta situação é designada por "aneuploidia". Por norma, a aneuploidia ocorre em cerca de 1 em cada 300 gravidezes, mas torna-se significativamente mais comum com a idade materna avançada e está presente em níveis muito mais elevados em abortos espontâneos e em nados-mortos. Embora a maioria das gravidezes com aneuploidia terminem em aborto espontâneo, também é possível dar à luz uma criança com deficiências intelectuais ou físicas de gravidade variável. Os tipos de aneuploidia mais frequentes durante a gravidez são a trissomia 21 (síndrome de Down), a trissomia 18 (síndrome de Edwards) e a trissomia 13 (síndrome de Patau), embora também sejam conhecidos outros tipos.

## II. O QUE É O TESTE PRÉ-NATAL NÃO INVASIVO NEO5?

Os métodos de teste pré-natal têm como objetivo revelar se um feto tem 23 pares de cromossomas ou se tem uma aneuploidia. Tradicionalmente, uma amostra de células pertencentes ao feto é obtida por amniocentese ou por colheita de vilosidades coriônicas (BVC) e é analisada. No entanto, estes métodos são invasivos e comportam um pequeno risco de induzir um aborto espontâneo.

O teste Neo5 é um teste pré-natal avançado que visa avaliar, de forma não invasiva, o risco de uma gravidez ser afetada por uma anomalia cromossómica. O teste fornece informações sobre a existência de cópias extras (trissomia) ou em falta (monossomia) de 5 cromossomas (cromossomas 13, 18, 21 e os dois cromossomas sexuais, X e Y).

Os efeitos secundários da colheita de sangue são pouco frequentes, mas podem incluir tonturas, desmaios, dor, hemorragia, nódoas negras e, raramente, infeção.

Este teste permite detetar anomalias cromossómicas específicas através da análise do ADN fetal (material genético) no sangue materno. A amostra de sangue contém milhões de fragmentos de ADN, alguns provenientes das células da mãe e outros do feto. O teste Neo5 utiliza uma tecnologia conhecida como Sequenciação de Nova Geração (NGS do inglês-Next Generation Sequencing) para "sequenciar" os fragmentos de ADN (ler as letras do código genético), o que permite determinar cada cromossoma com base na identificação de cada fragmento de ADN. O número de fragmentos de ADN derivados de cada cromossoma pode ser contado. Desta forma, o teste tenta medir a quantidade de ADN de cada cromossoma. O laboratório utiliza um método de análise para estimar se existe ou não um número correto de cromossomas. Numa gravidez saudável, são esperadas duas cópias dos cromossomas 13, 18 e 21, bem como duas cópias do cromossoma X nas raparigas e um cromossoma X e um Y nos rapazes.

## III. QUANDO É QUE ESTÁ INDICADO O TESTE NEO5 ?

Qualquer mulher grávida pode efetuar este teste não invasivo logo a partir das 10 semanas de idade gestacional. No entanto, está particularmente indicado nos seguintes casos:

- Quando os testes de rastreio efectuados no primeiro trimestre da gravidez revelam um risco elevado.
- Se houver história de gravidezes anteriores com anomalias.
- Quando o cariótipo de um dos progenitores está alterado.

## IV. PROCEDIMENTO

Será recolhida uma amostra de sangue, que será enviada para a Juno Genetics Spain. O ADN será isolado do sangue e subsequentemente sequenciado utilizando NGS, como descrito acima. Após a sequenciação, é utilizado um software especializado para calcular o número de cópias de cada cromossoma no feto.

A recolha de informações sobre a gravidez após o teste faz parte da prática normal de um laboratório, de modo a controlar a qualidade dos seus testes. Como tal, a Juno Genetics ou um seu representante poderá contactar o seu prestador de cuidados de saúde para obter essa informação. Ao assinar este consentimento informado, concorda em permitir que o seu prestador de cuidados de saúde forneça essa informação à Juno Genetics ou ao seu representante.

## V. RESULTADOS

Os resultados dos testes serão enviados ao seu médico ou a outro prestador de cuidados de saúde da sua escolha.

O prazo de entrega dos resultados é de 5 dias úteis a partir do momento em que a amostra de sangue e a documentação chegam ao laboratório.

## VI. LIMITAÇÕES DO NEO5 E RESULTADOS SECUNDÁRIOS

O teste Neo5 é um teste de rastreio que examina apenas anomalias cromossómicas específicas que afectam os cromossomas 13, 18, 21, X e Y. Isto significa que podem não ser detectadas outras anomalias que possam afetar a gravidez. É de notar que o teste Neo5 não é capaz de detetar rearranjos cromossómicos equilibrados e não se destina à deteção de ploidia (por exemplo, triploidia). Não é capaz de detetar todas as síndromes de microdeleção possíveis (doenças causadas pela perda de uma pequena parte de um cromossoma), uma vez que os pedaços de cromossomas envolvidos por vezes são demasiado pequenos para serem medidos com precisão durante o teste.

Os resultados comunicados como **NENHUMA ALTERAÇÃO DETECTADA** não eliminam a possibilidade de anomalias cromossómicas nos cromossomas testados. Um resultado negativo não elimina a possibilidade de a gravidez ter outras anomalias cromossómicas, doenças genéticas ou malformações congénitas (por exemplo, tubo neural aberto ou autismo).

Existe uma pequena possibilidade de que os resultados do teste não reflectam o estado cromossómico do feto, mas sim o estado cromossómico da placenta (uma situação conhecida como "mosaicismo da placenta") ou anomalias cromossómicas que a mãe possa ter nas suas próprias células. Embora o teste não seja concebido para avaliar a saúde da mãe, em alguns casos, pode revelar informações sobre a sua saúde direta ou indiretamente (quando combinado com outras informações). Exemplos disso são uma dotação cromossómica sexual incorrecta (por exemplo, XXX) ou a presença de um tumor (uma vez que os tumores têm frequentemente um número incorreto de cromossomas nas suas células).

Embora o teste Neo5 possa ser realizado em gravidezes gemelares, não é possível determinar o estado de cada feto individualmente. Além disso, o teste Neo5 pode indicar a presença ou ausência de material do cromossoma Y (que só se encontra em indivíduos do sexo masculino), mas não será claro se ambos os gémeos são do sexo masculino ou apenas um deles. Além disso, a ocorrência de aneuploidias que afectam os cromossomas sexuais não pode ser avaliada em gravidezes gemelares. No caso de uma gravidez de gémeos evanescentes (uma gravidez que começa como gémeos mas em que apenas um dos fetos continua a desenvolver-se), o resultado do teste pode reflectir o ADN do "gémeo evanescente", o que leva a uma maior probabilidade de resultados falsos positivos ou falsos negativos.

Como qualquer outro teste, o teste Neo5 pode ter resultados falsos negativos e falsos positivos. Isto significa que a anomalia cromossómica que está a ser testada pode estar presente mesmo que receba um resultado negativo (o que se designa por "falso negativo"), ou que pode receber um resultado positivo para a anomalia cromossómica que está a ser testada, mesmo que a anomalia não esteja realmente presente (o que se designa por "falso positivo"). Em geral, espera-se que os resultados tenham uma taxa de acerto de 99% ou superior. Situações como uma gravidez gemelar ou mosaicismo (uma gravidez que tem uma mistura de células normais e aneuplóides) podem reduzir significativamente as taxas.

Os resultados do teste podem ser invalidados por determinados factores. Se tiver conhecimento de que alguma das seguintes situações ser verdadeira, por favor discuta-a com o seu médico ou contacte a Juno Genetics para determinar se o teste Neo5 é aplicável no seu caso.

- Foi submetida recentemente a uma transfusão de sangue.
- Foi recentemente submetida a um transplante de órgão.
- Foi recentemente submetida a uma intervenção cirúrgica.
- Recebeu um tratamento de imunoterapia ou de células estaminais.
- Tem (ou teve anteriormente) cancro.
- É conhecida por ter algumas células no seu corpo que são cromossomicamente anormais (por exemplo, mosaicismo).
- A sua gravidez começou com gémeos, mas agora só há um feto.

É importante lembrar que o teste Neo5 é um teste de rastreio. Os resultados não devem ser tratados como um diagnóstico. Devido às limitações descritas acima, não devem ser tomadas decisões clínicas irreversíveis com base apenas nestes resultados. Se pretender um diagnóstico definitivo, será necessário efetuar um diagnóstico pré-natal através de uma amostra de vilosidades coriônicas ou de uma amniocentese. Nalguns casos, podem também ser necessários outros testes. Algumas anomalias cromossómicas raras podem ocorrer apenas na forma de mosaico (em que a anomalia não está presente em todas as células do feto). As consequências clínicas deste "mosaicismo" dependem dos cromossomas envolvidos e não podem ser previstas no período pré-natal. As anomalias em mosaico podem não ser detectadas com o teste Neo5.

Durante o teste Neo5, em casos raros podem ser detectadas alterações cromossómicas inesperadas. Estas alterações são conhecidas como achados secundários. Em alguns casos, não é claro se estes achados têm relevância clínica. A política da Juno Genetics é **NÃO REPORTAR** achados secundários que não tenham ou tenham uma relevância incerta para a saúde do feto. Na eventualidade de tais achados, a Juno Genetics está habilitada a contactar o seu médico para uma gestão adequada da situação.

## VII. ALTERNATIVAS À TÉCNICA NEO

- Amniocentese
- Amostra das vilosidades coriônicas ales (CVS)

No entanto, estes métodos são invasivos e comportam um pequeno risco de induzir um aborto espontâneo.

## VIII. INFORMAÇÃO ECONÓMICA

Os preços e as condições de realização destes testes, se for caso disso, ser-lhe-ão comunicadas em pormenor no centro onde é atendida.

## IX. ASPETOS LEGAIS GERAIS

A amostra biológica, juntamente com os dados pessoais necessários para a prestação do serviço, será enviada para as instalações da Juno Genetics España, S.L., no Parque Tecnológico de Paterna (46980), Valência, Espanha, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edifício A, segundo piso, espaços A-1-2 e A-2-2. A análise genética da amostra será efectuada em conformidade com a legislação espanhola aplicável, nomeadamente a Lei 14/2007, de Investigação Biomédica.

No caso de a realização deste teste tiver sido indicada a partir de um país diferente de Espanha, o profissional ou a clínica que solicitar o teste será responsável por garantir que tanto o teste em si como a sua aplicação no caso concreto estão de acordo com o estipulado na sua legislação nacional ou regional, bem como por informar o sujeito do teste de qualquer questão particularmente relevante que essa legislação contemple.

## X. PRIVACIDADE DE DADOS, ARMAZENAMENTO E UTILIZAÇÃO PARA O ESTUDO DE AMOSTRAS

A privacidade dos pacientes é prioritária para a Juno Genetics. Todas as informações pessoais e os resultados genéticos são estritamente confidenciais. As únicas pessoas que podem aceder a esta informação são 1) os funcionários da clínica de reprodução; 2) os laboratórios de referência e 3) as autoridades competentes, se exigido pela legislação da jurisdição aplicável.

De acordo com o atual regulamento de proteção de dados Regulamento EU2016/679 do Parlamento Europeu e do Conselho, de 27 de abril de 2016, relativo à proteção das pessoas singulares no que diz respeito ao tratamento de dados pessoais e à livre circulação desses dados e às leis nacionais de proteção de dados, como a Lei Orgânica 3/2018, de 5 de dezembro, sobre Proteção de Dados Pessoais e a garantia dos direitos digitais aplicável em Espanha, tem o direito ao exercício, se desejar, de aceder, retificar, suprimir e revogar os consentimentos prestados, de exercer o seu direito à limitação do tratamento, à portabilidade e de não ser objeto de uma decisão baseada unicamente no tratamento automático dos seus dados no seguinte endereço postal:

- Juno Genetics España, S. L., Parque tecnológico de Paterna (46980), Valência, España, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edifício A, segundo piso, espaços A-1-2 e A-2-2 (caso a análise seja realizada neste laboratório).
- DPO (Responsável pela Proteção de Dados) da Juno Genetics em Juno.DPO@junogenetics.com

Os dados pessoais apenas serão tratados para as seguintes finalidades: (1) cumprir as obrigações decorrentes da prestação dos serviços solicitados (legitimidade baseada no art. 6.1, alínea b, e no art. 9.2, alínea h, do RGPD); (2) rever e assegurar a qualidade dos serviços prestados (auditorias internas, controlos de qualidade, estudos de validação do laboratório cuja legitimidade se baseia no art. 6.1, alínea f, do RGPD); (3) fins educativos/formação, sujeitos em qualquer momento ao anonimato antes da utilização, tornando impossível a identificação do paciente em questão; (4) fins de investigação, publicações científicas e apresentações, sujeitos em qualquer momento ao anonimato aplicado previamente, assegurando assim que a identificação do indivíduo não seja possível. A investigação será efetuada em conformidade com o Regulamento Geral de Proteção de Dados e com as leis nacionais de proteção de dados; (5) dar uma resposta personalizada às dúvidas levantadas ou sugestões do paciente solicitante do exame e verificar se o exame foi realizado corretamente e se foram resolvidas quaisquer preocupações (legitimidade baseada no art. 6.1, alínea b, do RGPD); e (6) acompanhar os pacientes no futuro para obter opiniões sobre o serviço recebido (legitimidade baseada no art. 6.1, alínea f, do RGPD). Os dados serão armazenados durante um período mínimo de cinco anos, a menos que as leis locais da jurisdição competente indiquem o contrário. Por fim, informamos que, caso sinta que os seus direitos de proteção de dados não foram respeitados, pode apresentar uma queixa à Autoridade de Controlo competente em matéria de Proteção de Dados.

Para além do que foi mencionado anteriormente, a Juno Genetics entregará os resultados dos seus testes somente ao seu médico, a menos que nos especifique por escrito (ou uma pessoa legalmente autorizada a agir em seu nome), ou se for exigido por um tribunal de justiça.

### Destinatários dos dados

A fim de melhorar a investigação e o desenvolvimento de técnicas de reprodução assistida, outros centros ou entidades que integram o grupo, podem aceder aos dados pessoais e genéticos, nos casos em que a informação derivada dos testes realizados possa ser utilizada em estudos clínicos por qualquer uma destas entidades, em conformidade com as disposições do Regulamento Geral de Proteção de Dados e das legislações nacionais sobre a proteção de dados. Nesse sentido, é informado de que quaisquer dados que possam revelar a sua identidade pessoal e/ou a da sua família serão anónimos, sendo tratados de forma absolutamente confidencial e apenas para fins de investigação e de desenvolvimento relacionados com os serviços prestados pelo grupo, implementando as medidas de segurança necessárias para garantir a segurança e confidencialidade dos seus dados.

No que diz respeito à comunicação de dados para fins de investigação e de desenvolvimento:

- SIM, Eu quero que a Juno Genetics partilhe as minhas informações para fins de investigação e de desenvolvimento
- NÃO, Eu não quero que a Juno Genetics partilhe as minhas informações para fins de investigação e de desenvolvimento

## XI. DEPOIS DE TER LIDO E COMPREENDIDO O ANTERIORMENTE CITADO, NOS FOMOS INFORMADOS SOBRE:

- Fui informada de que não sou obrigada a submeter-me a esta análise genética, pelo que consinto a sua realização de forma livre e voluntária.
- A indicação, o procedimento, as probabilidades de sucesso, as limitações, os riscos e as complicações do teste proposto.
- Os resultados dos meus testes podem ter implicações para outros membros da minha família. Reconheço que os meus resultados podem, por vezes, ser utilizados para prestar cuidados médicos adequados a terceiros. Isto pode ser feito discutindo-o comigo ou de forma a que eu não seja pessoalmente identificada neste processo.
- Os procedimentos podem ser cancelados a qualquer momento durante a sua execução, seja por motivos médicos, seja a pedido da parte interessada, desde que não envolva qualquer dano para os pacientes ou para os pré-embriões viáveis produzidos.
- Tanto os resultados como o relatório do teste farão parte do meu registo de paciente.
- A disponibilidade do profissional de saúde deste centro para esclarecer qualquer aspeto da informação que não tenha sido suficientemente esclarecido.

Compreendemos as explicações que nos foram dadas numa linguagem clara e simples. No caso em que o teste seja efetuado no âmbito de um tratamento de reprodução assistida, o médico que nos atendeu na clínica onde somos pacientes permitiu-nos fazer todas as observações, esclareceu todas as dúvidas que tínhamos e explicou-nos as implicações dos possíveis resultados do teste.

Compreendemos também que, a qualquer momento e sem necessidade de dar qualquer explicação, podemos revogar o consentimento que agora damos. No entanto, tenha em atenção que, consoante o momento em que o teste for revogado, poderá ter de pagar os custos associados ao teste que já tenham sido incorridos antes da revogação. Principalmente os materiais e reagentes associados ao teste, bem como os custos de transporte das amostras.

**Por conseguinte, declaramos que estamos satisfeitos com as informações recebidas e que compreendemos o âmbito e os riscos do tratamento.**

### Informações sobre o sexo da gravidez:

- SIM, Eu quero saber o sexo da gravidez
- NÃO, Eu não quero saber o sexo da gravidez se isso puder ser evitado. No entanto, compreendo que se for detectada uma anomalia que afecte os cromossomas sexuais (X e Y), o sexo da gravidez será revelado.

**Caso não seja assinalada nenhuma resposta, a Juno Genetics não comunicará o sexo da gravidez.**

**XII. INFORMAÇÃO DOS PACIENTES E DO PESSOAL DE SAÚDE AUTORIZADO**

Nome do PACIENTE	Número de identificação do PACIENTE	Data de nascimento do PACIENTE
Endereço DO PACIENTE		

**Autorização:**

Depois de ler o documento COMPLETO, autorizo os profissionais de saúde a efetuar o exame indicado no presente consentimento.

Assinatura e data

Nome da PESSOA AUTORIZADA PARA CUIDADOS DE SAÚDE	N.º da ordem	Data e assinatura

**Declaro que:**

Eu expliquei o conteúdo destes exames e os seus riscos, e esclareci as dúvidas e perguntas feitas pelo interessado. Além disso, comprometo-me a fornecer o aconselhamento genético posterior necessário, em função dos resultados do exame