

I. INFORMAÇÕES GERAIS PARA PACIENTES

Informações sobre doenças hereditárias e o teste

Em termos gerais, as doenças em seres humanos podem ser classificadas como adquiridas (devido a fatores externos) ou genéticas. As doenças genéticas são causadas por alterações ou modificações nos nossos genes. Os genes são pequenas instruções encontradas nas nossas células que determinam como o nosso corpo se desenvolve e funciona. Estas instruções estão escritas numa molécula chamada ADN. Existem diferentes tipos de doenças genéticas; algumas podem ocorrer devido a alterações espontâneas nos genes, sem serem herdadas. Estas alterações genéticas espontâneas são conhecidas como mutações ou variantes «*de novo*». Outras doenças genéticas são hereditárias, o que significa que são transmitidas através dos genes dos pais (ou doadores) para os filhos. Atualmente, foram descritas mais de 7000 doenças hereditárias. As doenças genéticas hereditárias podem ser autossómicas quando são causadas por alterações nos genes encontrados nos cromossomas não sexuais (os cromossomas comuns entre homens e mulheres), ou podem ser ligadas ao cromossoma X quando os genes alterados são encontrados no cromossoma X, um dos dois cromossomas sexuais (os homens têm um cromossoma X e um cromossoma Y, enquanto as mulheres têm dois cromossomas X). Por sua vez, as doenças genéticas podem ser classificadas como dominantes e recessivas. Nas doenças dominantes, a presença de uma única cópia alterada do gene é suficiente para desenvolver a doença. As doenças recessivas, por outro lado, requerem duas cópias alteradas de um gene para desenvolver a doença. Neste tipo de doença, as pessoas com apenas uma cópia alterada do gene são consideradas portadoras da doença. Geralmente, não se espera que os portadores de doenças autossómicas recessivas desenvolvam sintomas associados à doença. No entanto, se o seu parceiro reprodutivo for portador da mesma doença, os seus filhos terão 25% de risco de herdar duas cópias alteradas do gene e, portanto, serão afetados pela doença.

É importante notar que as variantes que afetam os genes no cromossomo X são geralmente recessivas nas mulheres, ou seja, as mulheres portadoras geralmente não desenvolvem sintomas da doença das variantes que carregam (porque as mulheres têm duas cópias do cromossomo X). Se uma mulher é portadora de uma variante causadora de doença no cromossomo X, os seus filhos têm 50% de chance de serem afetados pela doença. Os homens, no entanto, têm apenas uma cópia do cromossomo X e, consequentemente, se herdarem um gene defeituoso nesse cromossomo, não terão nenhuma cópia do gene que funcione corretamente e, portanto, podem desenvolver sintomas de uma doença hereditária.

O teste JunoSeq CARRIER™ permite a análise de variantes responsáveis por um grande número de doenças hereditárias autossómicas recessivas graves e, apenas para mulheres, inclui também a análise de variantes em determinados genes ligados ao cromossoma X. O número de doenças testadas depende do painel específico solicitado. O teste CARRIER™ identifica quais doenças genéticas uma pessoa é portadora. Não é incomum descobrir que somos portadores de um gene mutante, mesmo quando não há histórico familiar de doenças genéticas. Na verdade, os estudos científicos mais recentes estimam que, em média, a maioria das pessoas é portadora saudável de duas ou três doenças.

Quando o teste CARRIER™ é realizado antes da concepção em homens e mulheres que desejam ter filhos com os seus próprios gametas, o resultado pode ajudar a identificar casais que apresentam um risco particularmente elevado de transmitir uma doença genética aos seus filhos. Com esse resultado, existem várias opções disponíveis para reduzir o risco de ter um filho com a doença, incluindo testes genéticos pré-implantacionais (PGT), testes pré-natais ou outras soluções destinadas a reduzir o risco.

Em pacientes que estão a considerar um tratamento reprodutivo com gametas doados (óvulos ou espermatozoides), o teste CARRIER™ permite designar doadores que não são portadores de variantes patogénicas nos mesmos genes (um processo conhecido como correspondência genética). Desta forma, o risco reprodutivo para os casais é reduzido.

Uma forma de as clínicas de FIV e os bancos de doadores aumentarem as hipóteses de uma gravidez saudável e detetarem o risco de transmissão de certas variantes associadas a doenças graves é oferecer aos seus pacientes o teste CARRIER™ para combinar adequadamente pacientes e doadores sem sobreposição de doenças genéticas recessivas transportadas pelos pacientes.

II. LISTA DE GENES ANALISADOS

O teste JunoSeq CARRIER™ não inclui todos os genes do genoma humano.

O número de genes analisados varia consoante o painel escolhido. O tipo de painel escolhido dependerá da decisão do médico prescritor e da política do centro solicitante. Uma lista detalhada dos genes testados nos diferentes painéis JunoSeq CARRIER™ pode ser consultada no site abaixo:

www.junogenetics.es/junoseq/carrier/

Os genes ligados ao cromossoma X aqui listados são analisados apenas em mulheres.

A lista de genes, as suas variantes, bem como o seu impacto na saúde, podem ser alterados no futuro com base numa melhor compreensão destes genes pela comunidade científica. Os resultados apresentados nos relatórios emitidos mostram o melhor resultado possível, com base nas melhores informações disponíveis no momento do teste.

III. PARA QUEM E EM QUE CASOS O TESTE É INDICADO?

O teste pode ser considerado por indivíduos, casais e/ou doadores de gametas com intenções reprodutivas, antes da concepção, para identificar se existe o risco de transmissão de certas doenças genéticas aos seus futuros filhos. Este tipo de teste pode ser recomendado para:

- Casais que vão submeter-se a um tratamento reprodutivo numa clínica de FIV com os seus próprios gametas, a fim de identificar se existe um risco genético para os seus descendentes.
- Pacientes ou casais que vão submeter-se a um tratamento reprodutivo numa clínica de FIV com gametas doados, com o objetivo de compatibilidade genética com o(s) doador(es) designado(s).
- Candidatos a doadores de gametas, para permitir que os seus resultados genéticos sejam utilizados em processos de compatibilidade genética.

NOTA IMPORTANTE: Este documento é uma tradução da versão original em inglês. Em caso de dúvida ou ambiguidade nas informações aqui apresentadas, consulte a versão em inglês

- Casais com alto risco de doenças mendelianas recessivas, como em certas etnias com alta prevalência de certas doenças recessivas, ou em pessoas de comunidades com altos níveis de consanguinidade, ou casais consanguíneos.
- Casais com antecedentes familiares de doenças de origem genética, que procuram minimizar o risco de transmitir certas doenças associadas a distúrbios graves aos seus filhos.
- Casais que procuram uma gravidez espontânea, mas que desejam avaliar o risco genético de doenças recessivas e ligadas ao cromossoma X para os seus futuros filhos.

IV. O PROCEDIMENTO

Para a análise do teste JunoSeq CARRIER™, será obtida uma amostra de sangue utilizando técnicas padrão, que apresentam pouco ou nenhum risco para a saúde. Apenas em casos previamente acordados, a amostra poderá ser obtida por saliva ou esfregaço bucal.

Após a realização do teste genético, as amostras serão mantidas para análise adicional e verificação dos resultados, se necessário.

O teste CARRIER™ é realizado da seguinte forma:

1. Recolha de uma amostra de sangue utilizando técnicas padrão, que apresentam um risco mínimo para a saúde. Em casos excecionais e previamente acordados com a JUNO GENETICS, a amostra pode ser obtida através de saliva ou esfregaço bucal.
2. O ADN é extraído das células da amostra recebida.
3. O exoma (a parte do genoma que contém as regiões codificadoras de proteínas e onde as variantes genéticas causadoras de doenças são mais comumente identificadas) é sequenciado utilizando uma tecnologia conhecida como "sequenciamento de última geração" (NGS). Esta técnica analisa regiões específicas dos genes, tornando possível a deteção de variantes causadoras de doenças. No entanto, alguns genes apresentam dificuldades técnicas para serem detetados pelo NGS e requerem testes genéticos complementares adicionais, dependendo do teste selecionado (por exemplo, para os genes CYP21A2, HBA1/2, SMN1, DMD, F8 e FMR1). Uma lista atualizada de genes pode ser encontrada no site da JUNO GENETICS (consulte a secção II deste documento para obter mais informações).
4. Os dados obtidos pelo NGS são processados através de uma análise secundária e avaliados com software especializado pela equipa da JUNO GENETICS. Os dados são comparados com valores de referência das nossas bases de dados para nos ajudar a distinguir entre variações normais na sequência do ADN e variantes responsáveis por doenças hereditárias.
5. Os resultados são fornecidos num relatório que inclui as variantes detetadas nos genes estudados de acordo com o teste solicitado. Se os pacientes se submeterem a um ciclo de reprodução assistida utilizando os seus próprios gametas (óvulos + espermatozoides), a equipa médica utilizará as informações do teste para fazer uma comparação genética e garantir que ambos os indivíduos não têm os mesmos genes afetados. Se os mesmos genes estiverem realmente afetados, a equipa médica realizará uma consulta genética para procurar soluções alternativas, como o teste genético pré-implantacional de embriões (PGT). Se os pacientes se submeterem a um ciclo de reprodução assistida com um doador de gametas, a equipa médica utilizará as informações para realizar a compatibilidade genética, reduzindo assim (embora não eliminando completamente) o risco reprodutivo.

V. RESULTADOS

Os resultados dos testes e análises genéticas devem ser interpretados no contexto de testes laboratoriais adicionais, histórico familiar e outros achados clínicos. Recomendamos aconselhamento genético para avaliar as implicações dos resultados dos testes.

Os resultados do teste JunoSeq CARRIER™ podem incluir os seguintes tipos de resultados:

VARIANTES PATOGENICAS/PROVAVELMENTE PATOGENICAS NÃO DETECTADAS:

Não foram identificadas variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas associadas a uma condição hereditária nos genes analisados. Isto reduz significativamente a probabilidade de um futuro filho ter uma doença associada aos genes examinados. No entanto, o teste não é capaz de detetar todas as variantes clinicamente significativas possíveis e, portanto, o risco não é nulo (ver Limitações do teste abaixo).

+ VARIANTES DETECTADAS (para doenças autossómicas recessivas):

Foi identificada uma variante da sequência de ADN num ou mais dos genes testados. Na maioria dos casos, este resultado não terá consequências clínicas diretas para o portador. No entanto, existe uma probabilidade de 50% de que a variante seja transmitida aos descendentes. Se o outro progenitor também tiver uma variante patogénica ou provavelmente patogénica no mesmo gene, existe um risco elevado de que os filhos do casal sejam afetados por uma doença genética (aproximadamente 25% de risco para cada gene quando ambos os progenitores são portadores de uma variante com implicações clínicas). Recomenda-se que os resultados deste teste sejam avaliados por um conselheiro genético ou outro profissional de saúde qualificado para compreender totalmente as implicações de quaisquer variantes detetadas.

+ VARIANTES DETECTADAS (para doenças ligadas ao cromossoma X quando a paciente é do sexo feminino):

Foi detetada uma variante da sequência de ADN num ou mais dos genes testados. Na maioria dos casos, este achado não tem consequências clínicas diretas para o paciente portador. No entanto, existe uma probabilidade de 50% de que a variante detetada seja transmitida aos descendentes. Todos os homens que herdarem a variante patogénica ou provavelmente patogénica desenvolverão a doença e, em alguns casos, as mulheres portadoras podem apresentar sintomas. Recomenda-se que os resultados deste teste sejam avaliados por um conselheiro genético ou outro profissional de saúde qualificado para compreender totalmente as implicações de qualquer variante detetada.

+ Sem resultado (NO Call):

Lista de posições genómicas para as quais não foi possível obter um resultado devido a sequenciação de ADN insuficiente ou de má qualidade.

VI. LIMITAÇÕES DO TESTE E PONTOS IMPORTANTES A TER EM CONTA

O teste JunoSeq CARRIER™ é altamente útil no contexto reprodutivo. No entanto, existem várias limitações:

- O teste apenas relata variantes patogênicas ou provavelmente patogênicas para doenças autossômicas recessivas e doenças ligadas ao cromossoma X. As doenças mitocondriais, as doenças com um padrão de herança dominante, multifatorial ou poligênico, ou as doenças devidas a defeitos de impressão genética estão fora do âmbito do teste. Da mesma forma, o teste não seria capaz de identificar o risco de variantes «de novo», uma vez que estas não são consideradas fenômenos hereditários.
- Nem todas as doenças autossômicas recessivas e ligadas ao cromossoma X atualmente descritas são analisadas, mas cada painel do teste analisa uma seleção de doenças com base na sua prevalência na população em geral, gravidade e utilidade clínica.
- Mesmo para os genes incluídos na lista do painel solicitado, existem certas limitações técnicas que podem levar à não detecção da variante:
 - A tecnologia NGS utilizada não permite a identificação de todas as variantes possíveis. Por exemplo, grandes rearranjos genéticos (deleções, inserções ou inversões significativas) não podem ser identificados, nem expansões triplas de nucleótidos ou variantes em regiões genéticas que não estão a ser estudadas (por exemplo, variantes intrínicas profundas).
 - Ocasionalmente, existem variantes genéticas para as quais não é possível obter um resultado devido a um sequenciamento de ADN insuficiente ou de má qualidade (resultado «No call»). Estas variantes serão descritas no relatório do teste.
 - As variantes que são encontradas apenas em algumas células do corpo, mas não em todas (conhecidas como «mosaicismo»), podem não ser detetadas pelo teste. Se as células germinativas (espermatozoides ou óvulos) forem afetadas pelo mosaicismo, existe o risco de transmissão aos descendentes.
 - A presença de polimorfismos de baixa frequência (variações raras na sequência do ADN) pode, por vezes, impedir a análise de uma cópia de um gene, o que significa que só podemos obter resultados da outra cópia. Da mesma forma, a presença de pseudogenes (áreas na sequência do ADN que são muito semelhantes a outro gene) também pode confundir a análise. Ambas as circunstâncias podem levar a falsos negativos ou falsos positivos.
- A interpretação das variantes genéticas identificadas é feita com base nas evidências médico-científicas disponíveis no momento da análise, bem como na previsão de patogenicidade por algumas ferramentas de bioinformática.
 - Uma vez emitidos os resultados do teste CARRIER™, as variantes identificadas não serão reanalisadas pela JUNO GENETICS em nenhum momento futuro. Embora a interpretação de variantes em geral seja um processo dinâmico que pode resultar na «reclassificação» de variantes para uma categoria de patogenicidade diferente (por exemplo, de «provavelmente patogénica» para «provavelmente benigna» à medida que mais evidências clínicas se tornam disponíveis), a patogenicidade de quaisquer variantes descobertas nos testes (tanto as relatadas como as não relatadas) não será reavaliada rotineiramente.
 - Certas variantes são classificadas como «variantes de significado desconhecido» (VUS), em que a associação com o risco de doença não é clara no momento da análise. O teste CARRIER™ apenas relata variantes patogênicas e provavelmente patogênicas, não VUS, conforme classificado pelas sociedades científicas no momento do teste.
- Todas as análises laboratoriais têm uma margem de erro, que pode surgir de fatores como erro humano durante a recolha ou processamento de amostras, problemas com equipamentos ou materiais laboratoriais, contaminação por outras células ou material genético externo, ou falha no cumprimento das condições pré-analíticas necessárias para garantir a validade dos resultados.

Existem certas razões médicas pelas quais o teste CARRIER™ pode não ser adequado para alguns pacientes, e os médicos devem considerá-las antes de recomendar/solicitar o teste. Um exemplo são as quimeras, que surgem quando células de dois indivíduos geneticamente diferentes são encontradas no corpo da pessoa testada. Esta condição pode ser congênita (geralmente como resultado de uma fusão rara de embriões gémeos numa fase muito precoce do desenvolvimento), ou pode desenvolver-se temporariamente (por exemplo, através de uma transfusão de sangue) ou permanentemente (por exemplo, como resultado de um transplante de medula óssea). É importante notar que estas circunstâncias são suscetíveis de produzir resultados não fiáveis. A utilização de uma amostra de saliva em vez de sangue pode ajudar a obter resultados mais precisos em determinadas situações, mas não é recomendada para todos os casos. A JUNO GENETICS pode fornecer mais informações mediante solicitação.

A fim de garantir o menor risco reprodutivo possível, a JUNO GENETICS pode testar genes recessivos adicionais não especificados na lista de genes relatados na triagem de portadores. Dada a natureza recessiva destes genes, é altamente improvável que esta análise adicional revele qualquer informação clinicamente relevante e não será informado, a menos que o solicite expressamente ou se as informações adicionais forem relevantes para a sua saúde.

O teste CARRIER™ pode reduzir significativamente o risco de descendentes afetados (tanto em casais com os seus próprios gametas como em casos de emparelhamento genético com um doador de gametas). No entanto, devido às limitações descritas neste consentimento, o risco de descendentes afetados não é nulo. Os resultados do teste devem ser interpretados por um profissional de saúde em combinação com uma avaliação detalhada do historial pessoal e familiar e aconselhamento genético adequado.

VII. ACESSO AOS RESULTADOS DO TESTE

Em relação aos resultados do meu teste JunoSeq CARRIER™, a minha preferência é a seguinte (escolha uma das seguintes opções):

- QUERO receber os resultados finais:** Quero que a clínica onde solicitei o teste CARRIER™ me informe os resultados, sabendo que estes podem revelar informações sobre o meu risco de ter uma ou mais das doenças graves testadas e/ou o meu risco de transmitir anomalias genéticas aos meus filhos, mesmo que atualmente não tenha quaisquer sintomas dessas doenças. Os resultados do teste CARRIER™ estarão disponíveis e serão entregues no prazo de aproximadamente 25 dias úteis.
- NÃO desejo receber qualquer informação:** Não desejo ter acesso aos meus resultados, nem desejo receber informações sobre os mesmos. No entanto, compreendo que, se as informações forem necessárias para prevenir danos graves à minha saúde, eu ou um representante legalmente autorizado poderemos ser informados nos termos do artigo 49.2 da Lei 14/2007. Em qualquer caso, a comunicação será limitada exclusivamente às informações necessárias para este fim. Indique os dados de contacto da pessoa autorizada ou do representante a contactar para os fins acima referidos.

Em qualquer caso, declaro que recebi aconselhamento genético adequado por parte de pessoal qualificado na clínica que visitei. Foram-me fornecidas informações sobre o significado do teste, incluindo as opções possíveis que podem ser oferecidas dependendo dos resultados obtidos, e compreendo que estão disponíveis para responder a quaisquer perguntas que possa ter e para oferecer qualquer aconselhamento genético adicional de que possa necessitar assim que os resultados do meu teste CARRIER™ estiverem disponíveis.

Tendo em conta o meu historial médico e o dos meus familiares próximos, se suspeitar que eu ou algum dos meus familiares próximos possa ter uma doença hereditária, ou se tomar conhecimento de qualquer diagnóstico ou resultado de teste que possa indicar um risco acrescido, concordo em notificar imediatamente o médico responsável. Isto é importante, uma vez que o teste CARRIER™ pode não procurar a variante específica potencialmente presente na minha família, o que poderia resultar num falso negativo.

VIII. INFORMAÇÕES FINANCEIRAS

Os preços e condições aplicados pelo centro para a realização destes testes, se houver, serão explicados no centro indicado pelo teste JunoSeq CARRIER™.

O laboratório JUNO GENETICS não oferece o teste CARRIER™ diretamente aos pacientes e, portanto, não pode fornecer qualquer tipo de estimativa ou custo aproximado do serviço.

IX. ASPECTOS JURÍDICOS GERAIS DA REPRODUÇÃO ASSISTIDA E INFORMAÇÕES ESPECÍFICAS SOBRE O TESTE DE PORTADOR

A amostra biológica enviada, juntamente com os dados pessoais necessários para a prestação do serviço, será enviada para análise às instalações da JUNO GENETICS ESPAÑA, S. L. no Parque Tecnológico de Paterna (46980), Valência, Espanha, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edifício A, primeiro andar, instalações A-1-2 e A-2-2. A amostra será analisada geneticamente de acordo com a legislação espanhola aplicável, principalmente a Lei 14/2006, sobre Técnicas de Reprodução Humana Assistida, e a Lei 14/2007, sobre Investigação Biomédica.

Caso parte ou a totalidade do teste não possa ser realizada no laboratório acima indicado, a JUNO GENETICS reserva-se o direito de realizar a análise através de um laboratório de referência, anonimizando os dados pessoais e as amostras, se o laboratório de referência não estiver localizado na UE ou noutro país com um nível equivalente de segurança de proteção de dados. Esta circunstância será indicada no relatório final emitido.

Em todos os casos, será aplicável a Convenção de Oviedo de 1997 sobre Direitos Humanos e Biomedicina, que estipula que a investigação e o diagnóstico médico de condições genéticas só podem ser realizados se o sujeito também receber aconselhamento genético adequado.

No caso de a realização deste teste ter sido indicada por um país que não a Espanha, o profissional ou clínica que solicitar o teste será responsável por garantir que tanto o teste em si como a sua aplicação no caso específico estejam em conformidade com as disposições da sua regulamentação nacional ou regional, bem como por informar o sujeito do teste sobre qualquer questão particularmente relevante prevista nessa legislação.

X. PRIVACIDADE, ARMAZENAMENTO E UTILIZAÇÃO DOS DADOS DAS AMOSTRAS DE TESTE

A privacidade do paciente e do doador é uma prioridade para a JUNO GENETICS. Todas as informações pessoais e resultados genéticos são estritamente confidenciais. As únicas pessoas que podem ter acesso a essas informações são os funcionários da clínica de reprodução, o Laboratório JUNO GENETICS que analisa a amostra e as autoridades competentes, se exigido pelas leis da jurisdição aplicável.

De acordo com a regulamentação vigente em matéria de proteção de dados, estabelecida pelo Regulamento (UE) 2016/679 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, além da legislação espanhola em matéria de proteção de dados, como a Lei Orgânica 3/2018, de 5 de dezembro, sobre a Proteção de Dados Pessoais e garantia dos direitos digitais aplicáveis em Espanha, tem o direito de aceder, retificar ou eliminar os seus dados, revogar o consentimento dado e limitar o tratamento dos seus dados, bem como o direito à portabilidade dos dados e a não ser sujeito a decisões baseadas exclusivamente no tratamento automatizado dos seus dados. Pode exercer estes direitos escrevendo para o seguinte endereço:

- JUNO GENETICS ESPAÑA, S. L., Parque tecnológico de Paterna (46980), Valência, Espanha, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edifício A, segundo andar, locais A-1-2 e A-2-2 (se o seu teste for realizado neste laboratório).
- Em alternativa, pode contactar o DPO da JUNO GENETICS através do endereço Juno.DPO@junogenetics.com.

Os dados pessoais serão processados apenas para os seguintes fins: (1) cumprir as obrigações decorrentes da prestação dos serviços solicitados (legalidade com base no Art. 6.1.b e 9.2.h do RGPD); (2) rever e garantir a qualidade dos serviços prestados (auditorias internas, controlos de qualidade, estudos de validação laboratorial, cuja legalidade se baseia no Art. 6.1.f do RGPD); (3) fins educativos/formativos, em que os dados são sempre anonimizados antes da

sua utilização, de modo a que seja impossível identificar o doente em questão; (4) fins de investigação ou publicações e apresentações científicas, em que os dados são sempre anonimizados previamente, de modo a garantir que os titulares dos dados não possam ser identificados. A investigação será realizada em conformidade com as disposições do Regulamento Geral sobre a Proteção de Dados e da legislação espanhola em matéria de proteção de dados; (5) para fornecer respostas personalizadas a perguntas ou sugestões do paciente que solicitou o teste e para garantir que o teste foi realizado corretamente e que todas as dúvidas foram esclarecidas (licitude com base no art. 6.1.b do RGPD); e (6) para acompanhar os pacientes no futuro, a fim de obter informações sobre o serviço prestado (licitude com base no art. 6.1.f do RGPD). Os dados serão conservados por um período mínimo de cinco anos, salvo disposição em contrário da legislação local da jurisdição aplicável. Por último, informamos que, se considerar que os seus direitos em matéria de proteção de dados não foram respeitados, pode apresentar uma reclamação junto da Autoridade de Proteção de Dados competente.

Além do acima exposto, a JUNO GENETICS fornecerá os resultados dos seus testes apenas ao seu médico, a menos que você (ou uma pessoa legalmente autorizada a agir em seu nome) o especifique por escrito ou se exigido por lei.

Autorização para a utilização dos dados

A fim de melhorar a investigação e o desenvolvimento de técnicas de reprodução assistida, outros centros ou entidades do grupo podem aceder a dados pessoais e genéticos nos casos em que as informações resultantes dos testes realizados possam ser potencialmente utilizadas em estudos clínicos por qualquer uma dessas entidades, em conformidade com o Regulamento Geral de Proteção de Dados e a legislação espanhola em matéria de proteção de dados. Para este efeito, informamos que os dados que possam revelar a sua identidade pessoal e/ou a da sua família serão dissociados e tratados com absoluta confidencialidade e apenas para fins de investigação e desenvolvimento relacionados com os serviços prestados pelo grupo, com as medidas de segurança necessárias implementadas para garantir a segurança e confidencialidade dos seus dados.

Em relação à comunicação de dados para fins de investigação e desenvolvimento:

- SIM, concordo que a JUNO GENETICS partilhe as minhas informações para fins de investigação e desenvolvimento, com a possibilidade de contacto adicional caso sejam necessárias informações médicas ou clínicas adicionais.
- NÃO, não concordo que a JUNO GENETICS partilhe as minhas informações para fins de investigação e desenvolvimento.

XI. AUTORIZAÇÃO PARA UTILIZAR AMOSTRAS SOBRANTES OU DESCARREGADAS PARA OTIMIZAR E VALIDAR NOVOS TESTES

É importante que a JUNO GENETICS possa utilizar amostras remanescentes ou descartadas para otimizar ou validar novos testes e desenvolver novas metodologias de análise, incluindo novas tecnologias baseadas no desenvolvimento de aplicações de inteligência artificial, para que esses desenvolvimentos e melhorias possam ajudar futuros pacientes, tal como vocês próprios foram ajudados. Só utilizaremos estas amostras para este fim se nos autorizar a fazê-lo, e serão sempre utilizadas de forma anónima e cega, pelo que não será possível informá-lo de quaisquer resultados. Isto só será realizado no laboratório da JUNO GENETICS.

Os resultados clínicos, as informações e os dados não processados podem ser revistos e/ou reanalisados para futuras publicações e apresentações científicas. Estes dados serão sempre anonimizados previamente, para garantir que, em nenhum caso, o sujeito possa ser identificado. Todo o processamento e procedimentos serão realizados em conformidade com o Regulamento Geral de Proteção de Dados e a legislação espanhola em matéria de proteção de dados.

Compreendo também que a JUNO GENETICS pode utilizar as informações resultantes para publicação científica ou apresentação de resultados, uma vez que todas as informações pessoais tenham sido anonimizadas.

Compreendo e concordo que, uma vez que todas as informações terão sido anonimizadas antecipadamente, nunca poderei aceder a novos resultados ou descobertas, agora ou no futuro, nem poderei obter qualquer benefício financeiro de publicações ou apresentações, e não serei compensado por quaisquer produtos resultantes desenvolvidos.

XII. APÓS TER LIDO E COMPREENDIDO AS INFORMAÇÕES ACIMA, FOMOS INFORMADOS DO SEGUINTE:

- Fui informado de que não tenho qualquer obrigação de me submeter a esta análise genética e, por conseguinte, dou o meu consentimento livre e voluntário.
- A adequação, o procedimento, a finalidade, as limitações, os riscos e as complicações do teste de rastreio genético proposto.
- Os resultados do meu teste podem revelar uma variante genética de significado incerto (VUS). As minhas informações podem ser partilhadas para determinar se esta variante é significativa, incluindo comparações com a mesma variante noutros pacientes, tanto em Espanha como noutros países. Quaisquer dados partilhados serão anonimizados para que não possam ser associados a nenhum paciente. Reconheço que a interpretação dos meus resultados pode evoluir ao longo do tempo, à medida que forem obtidas mais evidências de outros casos.
- Que os resultados deste teste podem ser analisados pela clínica de FIV ou pelo banco de doadores, a fim de comparar os perfis genéticos dos pacientes ou doadores, para confirmar que não foram identificadas variantes nos mesmos genes.
- Os procedimentos podem ser cancelados em qualquer fase, por motivos médicos ou a pedido do sujeito do teste.
- É prática comum em laboratórios de testes genéticos armazenar o ADN extraído das amostras, mesmo após a conclusão do teste atual. A minha amostra, uma vez validada, pode ser utilizada como «controlo de qualidade» noutros testes genéticos. A metodologia de extração do ADN ou os «dados brutos» gerados pelo equipamento laboratorial podem tornar inviável a sua utilização por laboratórios terceiros.

- Os resultados do meu teste e o relatório do teste serão incluídos no meu arquivo de paciente.
- Os profissionais de saúde que o atenderam estão à sua disposição para fornecer quaisquer informações adicionais que possam não ter ficado totalmente claras.

Compreendi as informações que me foram explicadas em linguagem clara e simples. Se o teste foi realizado no contexto de um tratamento de reprodução assistida, o médico que me atendeu na clínica onde sou paciente permitiu-me fazer todas as perguntas que eu precisava, esclareceu todas as minhas dúvidas e explicou as implicações dos possíveis resultados do teste.

Compreendo também que, a qualquer momento e sem necessidade de justificação, posso revogar o consentimento que agora dou. No entanto, informo-o de que, dependendo do momento da revogação, poderá ter de pagar quaisquer 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.

NOTA IMPORTANTE: Este documento é uma tradução da versão original em inglês. Em caso de dúvida ou ambiguidade nas informações aqui apresentadas, consulte a versão em inglês

Title: Carrier test - PATIENTS - Informed Consent (Portuguese version) | Index: 310-ESP-F-CS-PT | Version: 2.1 | Authorised By: Carlos Marin Vallejo | Authorised: 02-Oct-2025

XIII. INFORMAÇÕES DO PACIENTE E DO PESSOAL DE SAÚDE AUTORIZADO

Nome	Número de identificação	Data de nascimento
bkmCustomerFullName	bkmClientNif	bkmClientBirthDate

Endereço

bkmEndereço do Cliente

AUTORIZAÇÃO:

Após ler TODO o documento, autorizo o pessoal da JUNO GENETICS ESPAÑA S.L. a submeter a minha amostra ao teste de portador proposto para o painel de genes escolhido.

Assinatura e data

Nome do PESSOAL DE SAÚDE AUTORIZADO	N.º de membro	Data e assinatura

Declaro que:

Expliquei o conteúdo destes testes e os seus riscos e esclareci as dúvidas e questões levantadas pela parte interessada. Além disso, comprometo-me a fornecer o aconselhamento genético subsequente necessário, dependendo dos resultados do teste.

NOTA IMPORTANTE: Este documento é uma tradução da versão original em inglês. Em caso de dúvida ou ambiguidade nas informações aqui apresentadas, consulte a versão em inglês