

Os campos assinalados com um (\*) são obrigatórios para realizar o estudo genético.

## ➤ MÉDICO REQUERENTE\*

Requerente			
Hospital / Clínica / Centro			
Telefone	Endereço eletrónico de contacto		
Endereço eletrónico para envio do relatório			

## ➤ DADOS DO PACIENTE (caso-índice)

É imprescindível a indicação clínica detalhada e a história familiar (anexo). No caso de estudos familiares, utilizar um formulário de pedido e de consentimento informado para cada indivíduo.

Nome completo/referência*				Sexo*			
Data de nascimento*	N.º História Clínica*			Etnia			
Afetado*:	Sim	Não	Consanguinidade*:	Sim	Não		
Tipo de amostra*:	ADN	Sangue	Saliva	Esfregaço bucal	Tecido	Líquido amniótico	Biópsia coriónica
No caso do ADN, especificar a sua origem*: _____							
Data de colheita da amostra*							
Transusão de sangue recente (< 60 dias):	Sim	Não	Transplante de medula óssea:	Sim	Não		
No caso dos estudos genómicos, pretende receber resultados secundários e acionáveis (ACMG) <sup>1</sup> :				Sim	Não		

<sup>1</sup>Miller et al. Genet Med. 2022 24(7):1407-1414

## ➤ PESSOAS AUTORIZADAS A RECEBER O RELATÓRIO

Em conformidade com a legislação espanhola e europeia em matéria de proteção de dados pessoais, os resultados só serão enviados a pessoas devidamente identificadas no formulário de pedido.

Nome		Apelidos	
Endereço eletrónico para envio do relatório			
Nome		Apelidos	
Endereço eletrónico para envio do relatório			
Nome		Apelidos	
Endereço eletrónico para envio do relatório			

## ➤ DADOS DE FATURAÇÃO

Só tem de preencher os dados de faturação se não estiver registado como cliente.

<b>Instituição/Entidade</b> <i>(hospital, clínica ou centro de saúde)</i>	<b>Particular</b> <i>(paciente ou tutor)</i>		
Formas de pagamento:		Transferência bancária	Cartão de crédito
Nome completo <i>(instituição ou particular)</i>			NIF/CC
Endereço			
Cidade	Província/Região	Código postal	País
Pessoa de contacto	Telefone de contacto		
Endereço eletrónico para envio da fatura*			

(\*) Apenas necessário em caso das instituições/entidades

Os campos assinalados com um (\*) são obrigatórios para realizar o estudo genético.

➤ TIPO DE ESTUDO\*

Estudo individual

Estudo familiar

Diagnóstico pré-natal

Utilizar um formulário e consentimento informado para cada membro da família. O relatório dos resultados referir-se-á ao caso-índice e incluirá os dados genéticos dos membros da família apenas como referência de padrões de hereditariedade e segregação.

É necessária uma amostra de origem materna para excluir a contaminação materna da amostra fetal. Indicar a informação familiar e da amostra no pedido.

➤ ANÁLISE SOLICITADA\*

Não se esqueça de assinar o pedido deste estudo na página seguinte para autorizar o teste genético para o paciente.

01 GENOMA

GENOMA CLÍNICO

Sequenciação + Relatório com orientação clínica/diagnóstica

Individual

Duo

Trio

Descrever a indicação clínica, o fenótipo, as HPO, etc. na [página anexa](#) para o efeito. A análise e a interpretação efetuam-se em função da indicação clínica fornecida.

Requer acesso à Emedgene\*:  Sim  Não

SEQUENCIAÇÃO TOTAL DO GENOMA

Wetlab WGS + Raw Data

100 Gb 30X

200 Gb 60X

Requer acesso à Emedgene\*:  Sim  Não

02 PAINEL DE GENES POR NGS

Consultar a nossa lista de [painéis disponíveis](#) por especialidade clínica.

Se conhecer a referência do painel que pretende solicitar, indique-a abaixo:

Patologia/Fenótipo\*

03 EXOMA DIRIGIDO AO FENÓTIPO

Consultar [desenhos específicos](#) por especialidade clínica.

Se conhecer a referência do estudo que pretende solicitar, indique-a abaixo:

OMIM

Doença, fenótipo ou condição\*

04 EXOMA

EXOMA COMPLETO

Individual

Duo

Trio

Descrever a indicação clínica, o fenótipo, as HPO, etc. na [página anexa](#) para o efeito. A análise e a interpretação efetuam-se em função da indicação clínica fornecida.

EXOMA CLÍNICO EXPRESS 

Individual

Duo

Trio

Descrever a indicação clínica, o fenótipo, as HPO, etc. na [página anexa](#) para o efeito. A análise e a interpretação efetuam-se em função da indicação clínica fornecida.

[1/2] [Continua >](#)

[2/2] [Continua >](#)

Os campos assinalados com um (\*) são obrigatórios para realizar o estudo genético.

### 05 ANÁLISE DE VARIANTE GENÉTICA ESPECÍFICA

É necessária uma cópia do relatório original que identifica a mutação e uma amostra da família como controlo positivo.

Mutação (nomenclatura HGVS)  Gene  OMIM

Solicita interpretação da variante\*:  Sim  Não

Em caso afirmativo, e se o caso-índice tiver sido analisado na Health in Code, indique-o abaixo.

Caso-índice<sup>①</sup>

① Pode indicar "Número de amostra HIC", "Número da História Clínica" ou qualquer outro dado que nos ajude a identificar o caso-índice, como o nome e os apelidos do paciente.

### 06 SEQUENCIAÇÃO COMPLETA DE UM GENE

Consultar a disponibilidade de genes e tecnologia mais eficiente em termos de custo para a sua análise.

Gene  OMIM

### 07 MLPA DE UM GENE OU REGIÃO

Consultar a disponibilidade de genes e tecnologia mais eficiente em termos de custo para a sua análise.

Gene  OMIM  Região  Metilação

### 08 EXPANSÕES

Consultar a disponibilidade de genes e tecnologia mais eficiente em termos de custo para a sua análise.

Gene  OMIM

### 09 ESTUDO CITOGENÉTICO

Consultar requisitos de amostra.

Cariótipo

Array CGH 60K

Array CGH 180K

### 10 OUTROS TIPOS DE ANÁLISE GENÉTICA

Consultar a disponibilidade e a precisão da análise.

OMIM  Gene  Mutação

## \*Autorização do médico requerente

Certifico que, tanto quanto é do meu conhecimento, as informações que constam do presente pedido são corretas e que solicitei o estudo genético indicado com base no meu julgamento profissional e na história clínica e familiar do paciente. Expliquei as limitações deste estudo e respondi a todas as perguntas com critério médico. No caso de não ser providenciado o formulário de consentimento informado assinado pelo paciente, certifico que uma cópia do mesmo se encontra guardada na história clínica do meu centro de saúde. Compreendo que a Health in Code, S.L. pode solicitar informação clínica e familiar adicional para uma interpretação correta dos dados obtidos no contexto clínico indicado e concordo em fornecer toda esta informação, caso seja necessário.

Mediante a assinatura do presente pedido, autorizo o teste genético para este paciente.

Assinatura e data

## ⇒ INDICAÇÃO CLÍNICA\*

Anexar a este pedido a **indicação do estudo e toda a informação clínica** que se considere relevante ou utilizar esta página do formulário.

Esta informação é **muito importante para a interpretação clínica dos resultados**. Uma informação parcial ou em falta pode comprometer a interpretação correta no contexto clínico. Além disso, o estudo solicitado pode não se enquadrar no âmbito da acreditação ISO 15189.

Indicar a principal razão para este estudo, bem como os resultados clínicos mais relevantes do paciente, e fornecer a informação clínica e os relatórios genéticos relacionados com a indicação clínica do teste.


No caso de testes familiares e pré-natais de uma mutação previamente identificada na família, é necessária uma cópia do relatório original que descreve a variante. A informação clínica pormenorizada e a identificação de variantes genéticas são fundamentais para uma interpretação precisa do teste.

Informação clínica anexada ao presente formulário

## ⇒ HISTÓRIA FAMILIAR (se aplicável)

Indicar com uma seta o caso-índice, bem como os membros da família incluídos no estudo.

Indicar os indivíduos afetados e saudáveis seguindo as normas-padrão utilizadas para representar a árvore genealógica, bem como qualquer relação de consanguinidade.



# CONSENTIMENTO INFORMADO PARA A REALIZAÇÃO DE ANÁLISES GENÉTICAS

O profissional de saúde requerente compromete-se a prestar o aconselhamento genético necessário ao paciente sobre o objetivo do estudo, o procedimento a realizar, as limitações e os riscos, bem como os possíveis resultados e implicações. Compromete-se ainda a esclarecer todas as dúvidas antes e após a realização do estudo genético. Se tal não for possível, a Health in Code, S.L. pode fornecer, a pedido, o aconselhamento genético necessário.

## 01 / FINALIDADE DO ESTUDO E IMPLICAÇÕES

Compreende que:

- ◇ Vai ser efetuado um estudo genético da sua amostra biológica (sangue ou outro tecido) e emitido um relatório por escrito com os resultados clinicamente relevantes identificados (alterações genéticas) que estejam relacionados com o motivo do estudo. Os resultados do estudo genético podem determinar que está em risco acrescido de sofrer ou transmitir uma doença genética ou condicionar a resposta a um tratamento concreto.
- ◇ Os resultados deste estudo genético podem ter implicações para si, para os seus descendentes e para outros membros da sua família. Se for esse o caso, é aconselhável que seja o paciente a transmitir a informação diretamente aos seus familiares.
- ◇ Tem direito a não ser informado dos resultados do presente estudo genético. Caso opte por não ser informado, os seus familiares (ou os seus tutores legais) podem ser informados, se der o seu consentimento e/ou por razões de ética médica, quando esta informação for necessária para evitar danos graves para a saúde dos mesmos, de acordo com o critério do médico responsável. A comunicação limitar-se-á exclusivamente aos dados necessários para o efeito.
- ◇ Por vezes, em determinados estudos genéticos, são também necessárias amostras de familiares para uma interpretação correta dos resultados. Nestes casos, os resultados podem revelar relações de parentesco anteriormente desconhecidas (por exemplo, paternidade não biológica).
- ◇ No caso particular dos estudos genéticos de farmacogenética, informamos que se destinam a fins didáticos, informativos e de investigação com base na evidência científica disponível e, por conseguinte, têm como objetivo informar sobre aspetos que contribuem para o tratamento de determinadas afeções e patologias. As informações obtidas, através da análise farmacogenética, não se destinam a diagnosticar nenhuma afeção ou doença e, em caso algum, pretendem ou podem substituir os cuidados individualizados prestados pelos profissionais de saúde.

## 02 / RESULTADOS DO ESTUDO GENÉTICO

Compreende que o estudo genético pode ter quatro resultados possíveis:

- **Resultado positivo:** identificam-se uma ou mais variantes genéticas (patogénica ou provavelmente patogénica) consideradas como causadoras da suspeita diagnóstica ou o motivo por que foi solicitado o estudo.
- **Resultado negativo:** não se identifica nenhuma variante genética com implicações clínicas. Um resultado negativo não exclui completamente a presença de uma perturbação genética ou a predisposição para uma doença. Algumas perturbações genéticas têm múltiplas causas e não é possível estudá-las todas. O resultado negativo pode ainda dever-se a limitações científicas, técnicas e/ou de conhecimentos.
- **Resultado inconclusivo:** identificam-se uma ou mais variantes genéticas cujo significado clínico é atualmente incerto, designadas por VUS (do inglês, *Variants of Unknown Significance*). Estas variantes não podem ser utilizadas para tomar decisões médicas. Em alguns casos, podem ser recomendados outros estudos adicionais para si ou para outros membros da família a fim de reavaliar o significado clínico destas variantes. Só devem constar do relatório as variantes de significado incerto que sejam consideradas clinicamente relevantes pela equipa clínica.
- **Resultado não informativo:** não são obtidos resultados. Esta situação pode ocorrer ocasionalmente devido a uma falha técnica causada pela má qualidade/quantidade insuficiente de amostra ou devido a contaminação da mesma. Neste caso, pode ser solicitada a colheita de nova amostra.

As variantes genéticas identificadas são classificadas em cinco categorias de patogenicidade, de acordo com as normas do ACMG (Colégio Americano de Genética Médica e Genómica; Richards et al. *Genet Med* 2015 17(5):405-424). A classificação das variantes genéticas pode alterar-se com o tempo, devido ao avanço acelerado dos conhecimentos científicos e das evidências clínicas disponíveis ou devido à evolução das manifestações clínicas do paciente. Por este motivo, é por vezes recomendada a reanálise dos dados obtidos após um determinado período.

No caso de estudos baseados no exoma e genoma, conforme recomendado pelo ACMG, podem ser analisadas, para além do motivo principal do estudo, as variantes genéticas patogénicas (ou provavelmente patogénicas) de uma lista definida de genes associados a doenças consideradas clinicamente acionáveis, ou seja, doenças para as quais existe a priori prevenção ou tratamento. Os genes ou regiões incluídas estão associadas à predisposição para certos tipos de cancro, doenças cardiovasculares e metabólicas, entre outros. (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/>)

Os resultados destes genes são designados por **resultados secundários** e só devem ser comunicados nos casos em que tenha declarado explicitamente no consentimento informado que deseja ter conhecimento dos mesmos.

Dou o meu consentimento para que me sejam comunicados os **resultados secundários (ACMG)**:

Sim Não

No caso de estudos genómicos (por exemplo, genoma, exoma ou painéis com um grande número de genes), existe a possibilidade de se detetarem resultados acidentais (ou não solicitados) que podem ter implicações potenciais para a sua saúde, mas que não estão relacionados com os sintomas da doença ou com o motivo pelo qual foi solicitado o estudo. Estes **resultados acidentais** não serão comunicados sistematicamente,

mas podem ser levados ao conhecimento do médico se tiverem implicações clínicas importantes. Estes resultados só devem ser comunicados nos casos em que tenha declarado explicitamente no consentimento informado que deseja ter conhecimento dos mesmos.

Dou o meu consentimento para que me sejam comunicados (e/ou aos meus familiares) os **resultados acidentais (ACMG)**:

**Sim**      **Não**

### 03 / LIMITAÇÕES E RISCOS

Compreende que:

- ◇ No caso de estudo genético a partir de uma amostra de sangue, a técnica de colheita de sangue pode provocar temporariamente uma pequena hemorragia e dor no local da punção, tonturas ou perda de consciência, podendo ocorrer hematomas nos dias seguintes.
- ◇ A comunicação dos resultados do estudo genético pode resultar em stresse psicológico para o paciente e/ou para outros membros da família.
- ◇ Existem vários tipos de alterações genéticas e nenhuma técnica as consegue detetar a todas. Cada técnica apresenta limitações específicas que serão devidamente indicadas no relatório de resultados.
- ◇ Em circunstâncias excepcionais, pode acontecer que o resultado do estudo genético seja inexato devido a erros na colheita, na rotulagem ou no processamento da amostra ou na análise/interpretação dos dados.
- ◇ A análise e a interpretação clínica do estudo genético efetuam-se com base nos conhecimentos e na tecnologia atualmente disponíveis. Com a evolução a nível dos conhecimentos científicos, a análise e a interpretação do estudo podem ser complementadas ou alteradas.
- ◇ Os dados podem ser reanalisados e o requerente do estudo ou paciente pode ser contactado novamente no futuro se forem identificadas novas descobertas associadas ao motivo do estudo.
- ◇ A reanálise dos dados obtidos não é efetuada sistematicamente no nosso laboratório, mas, a pedido, pode ser realizada em alguns estudos genéticos (por exemplo, exoma clínico ou genoma clínico) e a emissão de um novo relatório de resultados envolve custos adicionais.

#### Limitações do ensaio de sequenciação do genoma

Este teste não permite sequenciar todo o genoma de uma pessoa nem identificar totalmente todas as condições genéticas. O estudo do genoma fornecerá informações sobre um grande número de alterações genéticas. No entanto, a maioria das alterações detetadas não será comunicada, uma vez que não existe informação suficiente sobre o seu significado clínico. Apenas serão comunicadas as alterações genéticas com a possibilidade de causar uma condição associada à condição clínica informada para o paciente. Ainda assim, não é possível prever a gravidade da condição associada ou a idade em que uma pessoa pode apresentar sintomas. As diferenças genéticas detetadas podem não explicar a condição médica indicada e podem não implicar uma alteração no tratamento atual ou na abordagem terapêutica e/ou farmacológica.

### 04 / ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Compreende que a comunicação dos resultados do estudo genético não substitui o diagnóstico médico e o aconselhamento genético e que os resultados devem ser comunicados e interpretados por um profissional de saúde. A Health in Code, S.L. não se responsabiliza por quaisquer consequências nocivas que possam advir da utilização dos dados do estudo pelo paciente, pelo requerente ou por terceiros.

Compreende que o relatório de resultados será enviado ao requerente do estudo dentro do prazo de resposta indicado no nosso catálogo de serviços. De forma ocasional, pode existir um atraso na entrega dos resultados devido a circunstâncias imprevistas, caso em que o requerente do estudo será devidamente informado.

Foi informado sobre o motivo do estudo, o procedimento a realizar, as limitações do estudo e os possíveis resultados e implicações. Compreendeu a informação recebida e conseguiu esclarecer quaisquer dúvidas que tenham surgido.

A Health in Code, S.L. está à disposição do profissional de saúde e do paciente para qualquer consulta relativa ao estudo genético.

Compreende que a equipa da Health in Code, S.L. pode contactar-me, caso seja necessário, para solicitar dados clínicos adicionais.

### 05 / PRIVACIDADE, PROTEÇÃO DE DADOS, ARMAZENAMENTO DE DADOS (AMOSTRAS) E INVESTIGAÇÃO

A sua amostra e os seus dados serão partilhados com a Health in Code S.L., empresa com um nível de proteção de dados de acordo com a legislação nacional e europeia, para a realização do estudo genético indicado. A Health in Code S.L. pode, por seu turno e para efeitos do estudo, partilhar esta informação com outros centros designados e estes centros designados devem cumprir a mesma regulamentação, de acordo com as considerações éticas e os regulamentos em vigor.

De acordo com as disposições do Regulamento Europeu em matéria de Proteção de Dados 2016/679 RGPD e de acordo com a Lei Orgânica n.º 3/2018, de 5 de dezembro, em matéria de Proteção de Dados Pessoais e garantia dos direitos digitais, os seus dados pessoais serão utilizados na nossa relação e para poder prestar-lhe o serviço solicitado, o que nos permite utilizar as suas informações pessoais dentro da lei. Estes dados pessoais podem ser utilizados para: esclarecer quaisquer dúvidas que lhe possam surgir a si ou ao requerente do estudo para a resolução ou o acompanhamento do caso; procedimentos de qualidade e para o contactar no futuro, a fim de atualizar informações clínicas úteis para si.

Os dados genéticos obtidos podem ser utilizados para fins de investigação com o objetivo de aumentar o conhecimento científico através de publicações científicas ou para inclusão em bases de dados genómicas, salvo oposição explícita. Estas atividades de investigação fornecem novas evidências para a reclassificação de variantes, aumentando a precisão da interpretação dos resultados e melhorando o desempenho do diagnóstico, a prevenção e o tratamento das doenças genéticas.

*Não autorizo a utilização dos dados obtidos para fins de investigação, reclassificação de variantes e atualização e melhoria dos processos de diagnóstico.*

Embora os dados sejam partilhados de forma anonimizada com a comunidade científica, o risco de reidentificação não se pode excluir completamente devido à singularidade da informação genética. O risco de isto ocorrer é atualmente muito baixo. Também é possível que alguém obtenha acesso não autorizado ou penetre no sistema que armazena as informações. Serão tomadas todas as precauções para minimizar este risco. Não se pode excluir a existência de outros riscos para a privacidade não previstos atualmente.

O utilizador compreende que não obterá qualquer benefício financeiro de qualquer investigação realizada ou do produto desenvolvido.

Apenas o pessoal devidamente autorizado da nossa entidade pode ter conhecimento dos seus dados pessoais. A Health in Code, S.L. também se reserva o direito de efetuar parte ou a totalidade do estudo genético em laboratórios de terceiros devidamente acreditados, os quais podem ter conhecimento dos seus dados pessoais para a prestação dos serviços solicitados. Além disso, terão conhecimento das suas informações todas as entidades públicas ou privadas a que estamos obrigados a fornecer os seus dados pessoais para cumprimento de qualquer lei.

Os seus dados pessoais serão conservados durante a vigência da nossa relação e, posteriormente, durante o tempo exigido por lei. Pode contactar-nos a qualquer momento para saber que dados temos sobre si, retificá-los se estiverem incorretos e apagá-los após o fim da nossa relação, se tal for legalmente possível. O utilizador tem ainda o direito de solicitar a transferência das suas informações para outra entidade (portabilidade).

Para requerer qualquer um destes direitos, deve fazer um pedido por escrito para o nosso endereço, acompanhado de uma fotocópia do seu cartão de cidadão, para que o possamos identificar: HEALTH IN CODE, S.L. situada em C/ TRAVESSIA, 15E BASE 5, EDIFICIO BIOHUB - MARINA DE VALENCIA, 46024 VALÈNCIA, ESPANHA.

#### ESTUDO GENÉTICO SOLICITADO

*Especificar o estudo genético solicitado (obrigatório)*

*Referência (opcional)*

#### \* Assinatura do paciente; mãe, pai ou tutor legal

Com a minha assinatura, autorizo voluntariamente a Health in Code, S.L. a efetuar o estudo genético indicado. Os riscos, benefícios e limitações deste estudo genético também me foram devidamente explicados.

No caso de um menor de idade ou de um indivíduo sem capacidade jurídica, como **mãe**, **pai**, **tutor legal**, autorizo a realização do estudo genético indicado. Confirmo que o abaixo-assinado é o único tutor legal ou que o outro progenitor não se opõe ao teste do nosso filho.

Nome e apelidos

CC

Assinatura e data

O presente consentimento informado pode ser revogado em qualquer altura, mediante notificação por escrito dirigida à Health in Code, S.L.