

Ficha informativa para o doente

Finalidade da análise genética e implicações.

As análises genéticas são testes que examinam o ADN para identificar variações genéticas que podem afetar a saúde, as características físicas e a predisposição para determinadas doenças. Estas análises podem ajudar no diagnóstico, tratamento e prevenção de doenças genéticas, bem como no planeamento familiar e em decisões relacionadas com a saúde.

A análise genética é realizada por meio da extração de ADN de amostras biológicas, tais como sangue, saliva e amostras pré-natais como líquido amniótico, entre outras.

Os resultados da análise genética podem ter implicações para si, para os seus descendentes ou para outros membros da família, pois podem comportar o risco de desenvolver ou transmitir um transtorno genético, influenciar a forma como poderá responder a um tratamento ou revelar relações de parentesco previamente desconhecidas (por exemplo, paternidade não biológica). É importante ter em conta que não é possível prever com exatidão a gravidade de uma condição genética nem a idade com que poderão aparecer os sintomas. No caso de testes pré-natais, os resultados podem influenciar decisões relacionadas com a gravidez, como a interrupção da mesma ou a preparação para o nascimento de um bebé com alguma condição genética.

O(a) doente tem direito a não ser informado(a) dos resultados da presente análise genética. Caso opte por não ser informado(a), é possível informar, se der o seu consentimento e/ou por razões de ética médica, os seus familiares (ou os seus tutores legais) se esta informação for necessária para evitar danos graves para a sua saúde, a critério do médico responsável. A comunicação limitar-se-á exclusivamente aos dados necessários.

Análise farmacogenética: estes estudos têm um propósito informativo e de investigação e foram concebidos para fornecer informação sobre o modo como determinados medicamentos podem atuar no seu organismo e apoiar o tratamento de determinadas afecções e patologias.

Possíveis resultados da análise genética.

- ↳ **Resultado positivo:** são identificadas uma ou mais variantes genéticas que podem explicar o motivo pelo qual o estudo foi solicitado.
- ↳ **Resultado negativo:** não são identificadas variantes genéticas relacionadas com a sua condição. Isto não significa que não exista uma predisposição para alguma doença, já que alguns transtornos genéticos têm várias causas e podem não ser detetados com a análise realizada. O resultado negativo pode ainda dever-se a limitações científicas, técnicas e/ou de conhecimentos.
- ↳ **Resultado não conclusivo:** são identificadas uma ou mais variantes genéticas cujo significado clínico é incerto nesse momento. Estas variantes são conhecidas como VUS (do inglês, "*Variants of Unknown Significance*") e não podem ser utilizadas para tomar decisões médicas. Em alguns casos, podem ser recomendados outros estudos adicionais para si ou para outros membros da sua família. Só devem constar do relatório as variantes de significado incerto que sejam consideradas clinicamente relevantes pela equipa clínica de acordo com as evidências científicas atuais.
- ↳ **Resultado não informativo:** excepcionalmente, devido a possíveis problemas na qualidade/quantidade da amostra ou à contaminação da mesma, não é possível obter resultados. Neste caso, pode ser solicitada a colheita de uma nova amostra.

As variantes genéticas identificadas são classificadas em cinco categorias de patogenidade de acordo com os padrões internacionais do *American College of Medical Genetics (ACMG)*.

Reanálise.

À medida que a ciência avança, o significado destas variantes pode mudar, pelo que **se recomenda proceder a uma reanálise dos resultados após algum tempo.** A reanálise dos dados sequenciados de ADN não é efetuada sistematicamente no nosso laboratório, mas, a pedido, pode ser realizada em alguns estudos genéticos (exoma ou genoma clínico).

Pontualmente, a Health in Code pode futuramente reanalisar os resultados emitidos e o requerente do estudo ou o(a) doente podem ser contactados caso sejam identificados novos achados relacionados com o motivo do estudo.

Achados incidentais/não solicitados.

Em estudos que analisem o exoma ou genoma, podem ser detetadas variantes genéticas não relacionadas com o motivo principal do estudo, mas com implicações clínicas. Estes achados, denominados incidentais/não solicitados, apenas serão comunicados se tiver dado o seu consentimento explícito para os conhecer. Alguns destes achados podem indicar risco de um transtorno genético que não possa ser prevenido ou tratado.

A Health in Code não comunicará nenhum achado incidental associado a transtornos neurodegenerativos de aparecimento na idade adulta para os quais não haja tratamento disponível. Também não serão comunicados os estados do portador não relacionados com o motivo do estudo, salvo pedido expresso na requisição do estudo.

Achados secundários.

No caso de estudos baseados no exoma e genoma, as orientações do ACMG recomendam analisar adicionalmente determinadas variantes genéticas patogénicas (ou provavelmente patogénicas) associadas a doenças para as quais, *a priori*, existe prevenção ou tratamento. Estes achados são denominados achados secundários

e apenas serão comunicados se tiver comunicado de forma explícita neste consentimento que deseja tomar conhecimento.

Limitações e possíveis riscos.

- ↳ **Extração de sangue:** se a análise genética for realizada a partir de uma amostra de sangue, pode sofrer pequenas hemorragias, desconforto temporário, hematomas na zona da picada, tonturas ou perda de consciência.
- ↳ **Testes pré-natais:** se for colhida uma amostra de líquido amniótico ou vilosidades coriônicas, o procedimento (amniocentese) tem um pequeno risco de hemorragia, infeção ou, em casos raros, aborto espontâneo.
- ↳ **Impacto psicológico:** os resultados dos estudos genéticos podem causar ansiedade ou stress para si ou para a sua família.
- ↳ **Limitações da técnica:** 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.
- ↳ **Erros:** em circunstâncias excecionais, 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.
- ↳ **Avanços científicos:** a análise e a interpretação clínica do estudo genético são realizadas 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.
- ↳ As variantes genéticas detetadas podem não explicar a condição médica indicada e podem não implicar uma alteração no tratamento nem na abordagem terapêutica e/ou farmacológica atual.

Limitações das análises de exoma completo e genoma clínico.

Estas análises proporcionam uma grande quantidade de informação sobre variantes genéticas. Apenas serão comunicadas as alterações genéticas que possam estar associadas ao estado clínico do doente, juntamente com os achados secundários e/ou incidentais, se der o seu consentimento, uma vez que não existem dados suficientes sobre o significado clínico da maioria das variantes não previstas detetadas.

Aconselhamento genético.

O relatório de resultados do estudo não substitui o diagnóstico médico nem o aconselhamento genético. Os resultados devem ser explicados por um médico ou um profissional de saúde.

A Health in Code não se responsabiliza pela utilização incorreta dos dados do estudo por parte do doente, do requerente ou de terceiros e está à sua disposição e do seu médico para qualquer consulta relacionada com o estudo genético.

Proteção e utilização de dados pessoais.

Os seus dados pessoais serão utilizados para gerir a relação com a Health in Code e oferecer serviços de laboratório clínico de acordo com a lei. Apenas o pessoal autorizado terá acesso aos seus dados de saúde, considerados especialmente sensíveis, e poderá partilhá-los com outras entidades, se tal for necessário para a prestação de serviços ou em conformidade com obrigações legais. Não está prevista a transferência das suas informações pessoais para fora do Espaço Económico Europeu.

Conservaremos os seus dados durante a nossa relação e enquanto tal for obrigatório por lei, nomeadamente a Lei 41/2002 básica reguladora da autonomia do doente e dos direitos e obrigações em matéria de informação e documentação clínica, de 14 de novembro. Uma vez terminados os prazos legais aplicáveis, os dados serão eliminados de forma segura.

Pode contactar-nos a qualquer momento para saber que dados temos sobre si, retificá-los se estiverem incorretos, solicitar a sua transferência para outra entidade (portabilidade) ou apagá-los após o fim da nossa relação, se tal for legalmente possível. 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(a) possamos identificar: info@healthincode.com

Pode ainda contactar o nosso Responsável de Proteção de Dados: fgomez@audidat.com

Caso considere que os seus direitos não foram respeitados pela nossa entidade, pode apresentar uma reclamação junto da Agência Espanhola de Proteção de Dados (aepd.ed).

Se pretender obter mais informações sobre a utilização dos seus dados, pode consultar o nosso website (healthincode.com).

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.

Caso autorize a utilização dos seus dados de forma anonimizada com fins de investigação, deve ter em conta que não pode ser excluído por completo o risco de identificação devido à singularidade da informação genética, embora o risco seja muito reduzido.

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

A Health in Code, S.L. não se responsabiliza por quaisquer consequências nocivas que possam advir da utilização dos dados da análise pelo doente, pelo requerente ou por terceiros.

Consentimento informado

Declaro que:

- ☑ Fui informado(a) sobre o motivo do estudo, o procedimento a realizar, as limitações e os possíveis resultados e implicações.
- ☑ Li atentamente o consentimento informado, compreendi a informação recebida e todas as minhas perguntas foram respondidas.
- ☑ A informação pessoal e médica que facultei é verdadeira e compreendo que a equipa da Health in Code, S.L pode precisar de dados clínicos adicionais, pelo que o médico pode entrar em contacto comigo, caso seja necessário.
- ☑ Compreendo que pode ser-me solicitada uma nova amostra se a qualidade da amostra obtida anteriormente não for ideal, a quantidade não for suficiente ou se a complexidade do diagnóstico implicar a realização de mais testes genéticos, bem como exigir amostras dos meus familiares a fim de obter uma melhor interpretação dos resultados e poder concluir o estudo.
- ☑ Entendo que existem diversos tipos de alterações genéticas e todas as técnicas apresentam determinadas limitações, não podendo ser garantida a deteção de todas. Os achados incluídos no relatório de resultados podem exigir a realização de testes adicionais.
- ☑ Compreendo que o relatório de resultados da análise não substitui o diagnóstico médico e o aconselhamento genético e que os resultados devem ser comunicados e interpretados por um profissional de saúde.
- ☑ Compreendo que os resultados desta análise genética podem ter implicações para mim, para os meus descendentes e para outros membros da minha família. Se tal for o caso, comprometo-me a transmitir a informação diretamente aos meus familiares, ou caso eu não queira ser informado(a) dos resultados, o médico poderá comunicá-los aos familiares que possam ser afetados.
- ☑ Dou o meu consentimento para a utilização dos meus dados pessoais, ou os dados pessoais do(a) doente do qual sou tutor, para a realização da análise solicitada.
- ☑ Dou o meu consentimento para a utilização dos meus dados clínicos e dos resultados dos estudo, ou dos dados pessoais do(a) doente do qual sou tutor, de forma anonimizada com finalidades de investigação, para publicações científicas, inclusão em bases de dados genómicas e controlos de qualidade, salvo oposição explícita neste ponto.

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

- ☑ Entendo que, através da realização da análise, podem ser obtidas informações genéticas que não estejam relacionadas com o motivo da análise e que tenham uma potencial implicação para a minha saúde ou para a saúde do(a) doente do qual sou tutor.

Dou o meu consentimento para que me sejam comunicados os achados secundários.

Dou o meu consentimento para que sejam comunicados os achados incidentais caso indiquem risco de doença genética que possa ser prevenida ou tratada.

Dou o meu consentimento para que sejam comunicados os achados incidentais caso indiquem risco de doença genética que NÃO possa ser prevenida ou tratada.

Pela assinatura do presente documento, dou o meu consentimento para que a Health in Code realize a análise genética e exponho o anteriormente expresso.

No caso de um menor de idade ou de um indivíduo sem capacidade jurídica, como 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 _____ APELIDOS _____ CC _____
TELEFONE _____ E-MAIL _____

Em _____, a ____ de _____ de _____

Assinatura

ESTUDO GENÉTICO SOLICITADO

Especificar o estudo genético solicitado (obrigatório)

Referência (opcional)

IDENTIFICAÇÃO DO MÉDICO REQUERENTE

NOME _____ APELIDOS _____

E-MAIL _____

HOSPITAL / CLÍNICA / CENTRO _____

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