

# CONSENTIMENTO INFORMADO

## SEQUENCIAÇÃO COMPLETA DO EXOMA PACIENTE/FAMILIAR

Para obter mais informações sobre testes genéticos para pacientes e familiares, visite: <https://blueprintgenetics.com/resources/whole-exome-sequencing-guide-for-patients-and-families/>

Confirmo que me foram explicadas as informações abaixo relativamente ao teste:

1. Os resultados deste teste podem mostrar que eu e/ou os meus familiares padecemos de uma doença herdada ou corremos um risco acrescido de ser afetados por uma doença genética. Compreendo que este teste pode detetar relações biológicas anteriormente não reconhecidas, como a não paternidade.
2. Estou ciente de que os resultados deste teste podem ser inconclusivos em relação ao meu estado genético. Embora algumas variantes genéticas sejam conhecidas como causadoras de doenças e outras sejam consideradas benignas, uma parte das variantes genéticas encontradas tem um significado incerto. Dependendo dos resultados deste teste, o meu médico pode recomendar aconselhamento genético ou a realização de testes adicionais para mim próprio/a e/ou para os meus familiares.
3. Compreendo que um resumo anonimizado dos resultados deste teste pode ser apresentado, por exemplo, em reuniões, publicações científicas e/ou bases de dados de variantes de ADN, de forma a melhorar a compreensão, o diagnóstico e o tratamento de condições clínicas semelhantes. Nunca serão apresentadas quaisquer informações de identificação.
4. Se tiver selecionado a opção de faturação do seguro do/a paciente, autorizo o meu plano de saúde ou a minha seguradora a pagar os benefícios do meu seguro diretamente à Blueprint Genetics. Autorizo a Blueprint Genetics a divulgar informações relativas aos meus testes à minha seguradora. Compreendo que sou legalmente responsável por enviar à Blueprint Genetics qualquer quantia monetária recebida da minha companhia de seguros para a realização deste teste genético. Se o meu seguro não cobrir estes serviços ou cobrir apenas parte do montante, sou responsável pelos custos remanescentes deste teste.
5. Estou ciente de que o não consentimento em qualquer uma das secções que se seguem não afetará de forma alguma o meu tratamento posterior. Se nenhuma caixa estiver assinalada numa secção, presume-se que não foi dado qualquer consentimento.
6. **Consentimento separado para o armazenamento de amostras na Blueprint Genetics durante 3 anos para efeitos de testes de familiares.** Ao assinalar a caixa relevante abaixo, dou o meu consentimento para o armazenamento durante 3 anos da amostra de ADN no laboratório de diagnóstico da Blueprint Genetics para efeitos de testes de familiares. Sem esta autorização, a amostra será armazenada durante aproximadamente 12 meses e será eliminada após esse período, exceto se a legislação aplicável exigir uma eliminação antecipada.

☐ Dou o meu consentimento para o armazenamento da amostra durante 3 anos para testes de familiares.

7. **Consentimento separado para a utilização em investigação e o armazenamento a longo prazo.** Ao assinalar a caixa relevante abaixo, dou o meu consentimento para o armazenamento a longo prazo da amostra de ADN no laboratório de diagnóstico da Blueprint Genetics (sem consentimento separado para o armazenamento a longo prazo, as amostras de ADN são normalmente armazenadas durante cerca de 12 meses) para utilização da amostra de ADN na investigação de doenças mendelianas hereditárias e nos esforços para melhorar o diagnóstico e o tratamento dessas doenças. Os dados de investigação que me dizem respeito serão tratados como informações confidenciais e codificados de forma a que a minha identidade não possa ser descoberta sem o código-chave na posse do médico investigador da Blueprint Genetics. Sempre que necessário, esses dados de investigação codificados podem também ser tratados dentro ou fora da União Europeia e disponibilizados para utilização por outro grupo de investigação ou por uma empresa que participe no estudo. Dou o meu consentimento para a utilização dos dados de investigação acima mencionados para os fins definidos no presente consentimento. Os dados serão conservados durante 50 anos.

Compreendo que o meu consentimento para a utilização em investigação da amostra colhida para fins de diagnóstico é voluntário e que posso cancelar este consentimento e retirar a minha participação em qualquer altura antes da conclusão do estudo. Estou ciente de que os dados recolhidos até à data da minha retirada serão utilizados como parte do material de investigação.

☐ Dou o meu consentimento para a utilização em investigação e para o armazenamento a longo prazo da amostra, tal como definido na Secção 7 acima.

8. **Consentimento separado para a comunicação de resultados secundários.** Ao assinalar a caixa relevante abaixo, dou consentimento à Blueprint Genetics para comunicar ao meu profissional de saúde requisitante quaisquer resultados secundários possíveis que não estejam diretamente relacionados com o motivo da requisição do meu teste. A Blueprint Genetics comunica como resultados secundários variantes patogénicas e provavelmente patogénicas em genes seleccionados associados a vários distúrbios genéticos. Os genes seleccionados em que os resultados secundários são comunicados representam os incluídos nas "ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing" (Recomendações da ACMG para a comunicação de resultados secundários na sequenciação clínica do exoma e do genoma), publicadas pelo American College of Medical Genetics and Genomics (Colégio Americano de Genética e Genómica Médicas).

Compreendo que os resultados secundários têm valor médico e podem ter implicações para a minha saúde futura e para fins de planeamento familiar. Compreendo que a ausência de resultados secundários para qualquer gene específico não significa que não existam variantes patogénicas nesse gene.

A Blueprint Genetics precisa de receber este consentimento antes de a amostra ser submetida a análise de modo a comunicar quaisquer resultados secundários. Compreendo que os meus familiares podem decidir sobre os respetivos resultados secundários, independentemente da minha decisão.

- ☐ Dou o meu consentimento para a comunicação de resultados secundários.

Mais informações sobre a forma como tratamos os dados pessoais: <https://blueprintgenetics.com/privacy/>

- ☐ Dou autorização à Blueprint Genetics para me contactar relativamente a investigação genética adicional e/ou outros serviços genéticos relevantes para mim no futuro. Posso retirar a permissão para tal contacto em qualquer altura.

#### ASSINATURA DO/A PACIENTE

Ao assinar este formulário, reconheço que li o consentimento informado para a sequenciação completa do exoma e compreendi o seu conteúdo. Tive a oportunidade de fazer perguntas sobre este formulário e as minhas perguntas foram respondidas.	
Nome (letra de imprensa):	Data de nascimento (AAAA-MM-DD):
Assinatura:	Data (AAAA-MM-DD):
Nome e relação do representante legal, se o/a paciente for menor de idade (letra de imprensa):	Assinatura do representante legal, se o/a paciente for menor de idade: