

## Anexo III

### FOLHETO INFORMATIVO / CONSENTIMENTO INFORMADO

Este documento é constituído por duas partes:

- Folheto informativo, que deve ser preenchido pelo seu médico assistente e tem como objetivo esclarecer o propósito da realização de um teste genético e a importância que os resultados podem ter para si e para os seus familiares, nomeadamente possíveis riscos e benefícios.

- Consentimento informado, que deve ser preenchido em conjunto pelo seu médico assistente e por si (ou pelo seu representante legal) após adequado aconselhamento genético.

#### Folheto informativo:

O seu médico assistente prescreveu a realização do seguinte teste genético (1): \_\_\_\_\_

para esclarecer o(s) seguinte(s) diagnóstico(s)/sintomas (2): \_\_\_\_\_

Um **teste genético** permite analisar o seu material genético usando diferentes métodos de genética molecular. O teste genético a realizar (1) foi seleccionado pelo seu médico assistente pela respectiva capacidade em detectar determinada doença (2).

O **método** desta análise de genética molecular pode ser dirigido ou alargado, de acordo com o teste genético seleccionado pelo seu médico. Geralmente, esta seleção é feita consoante se trate de suspeita de uma doença genética específica ou de um grupo alargado de doenças ou sintomas. Um teste genético para uma doença genética específica pode ser realizado, por exemplo, através da análise de um só gene por sequenciação de Sanger enquanto um teste genético para um grupo alargado de doenças ou sintomas é habitualmente realizado através da análise de um grupo de genes, por sequenciação massiva paralela.

O **material biológico** habitualmente utilizado para a realização de um teste genético é o sangue periférico, colhido através de punção venosa. Podem ser usados tecidos alternativos como a mucosa bucal, colhida através de esfregaço, ou pele recolhida através de uma pequena biópsia cutânea sob anestesia local.

Um teste genético pode ter diferentes **resultados**, podendo ser conclusivo ou inconclusivo. É considerado inconclusivo um resultado de um teste genético que não esclarece qual a causa da doença/sintomas para o qual foi realizado, por exemplo por serem detectadas variantes de significado clínico incerto. É apenas considerado conclusivo um resultado de um teste genético que esclarece completamente a causa da doença/sintomas, por exemplo quando são detectadas variantes patogénicas (causadoras de doença) num gene associado à doença/sintoma em questão, e compatível com o respetivo modo de hereditariedade (transmissão de geração em geração).

Um teste genético com **resultado conclusivo** pode ser utilizado para tomada de decisões clínicas, nomeadamente para o seu seguimento médico ou para as suas decisões reprodutivas. Um teste genético com **resultado inconclusivo** pode carecer de análises complementares, como a análise de outros familiares, e não deve ser utilizado para tomada de decisões clínicas. Um teste genético com um resultado **sem alterações** não exclui a possibilidade de existência de doença genética pois podem não ter sido analisados todos os genes associados à doença/sintomas, ou o teste pode ter falhado em detectar mutações presentes nos genes analisados.

Alguns testes genéticos têm a capacidade de fornecer informação genética sobre os seus **progenitores**, bem como informação relativamente a paternidade e maternidade. O conhecimento dos resultados pode causar **ansiedade**; é sempre recomendável discutir todos os detalhes do teste genético, nomeadamente possíveis resultados, com o seu médico assistente.

Tal como com muitos exames complementares de diagnóstico, um teste genético pode obter resultados que não estão directamente relacionados com o motivo pelo qual realizou o exame, chamados **achados secundários**. Quando se realizam teste genéticos mais abrangentes, como por exemplo a análise de todos os genes associados a doenças, aumenta o risco de se detectarem alterações que não estão associadas à doença pela qual foi realizada a análise, mas mesmo assim podem ter importância médica para si e para os seus familiares. Estas doenças podem ser potencialmente graves, como por exemplo risco aumentado para desenvolver determinados cancros

ou doenças cardíacas. Pode decidir se deseja, ou não, ser informado sobre estes achados secundários. A decisão de realizar ou não um teste genético é uma escolha sua. Por isso, é importante que tenha discutido e compreendido toda a informação que lhe foi fornecida para o ajudar a tomar a sua própria decisão. É também importante que tenha oportunidade de discutir com o médico quaisquer perguntas ou preocupações que possa ter.

Pode revogar o seu consentimento para a análise/avaliação com efeitos para o futuro a qualquer momento, completamente ou em parte, sem declarar as razões.

Tem o direito de não ser informado sobre os resultados dos testes (direito de não saber), de interromper a qualquer momento os processos de análise que foram iniciados até que sejam fornecidos os resultados, e de pedir a destruição de todos os resultados do teste/exame que lhe sejam ainda desconhecidos.

Médico Assistente (nome): \_\_\_\_\_

Se tiver alguma dúvida ou questão, não hesite, dirija-se a qualquer elemento da equipa, pois tudo faremos para o esclarecer e ajudar.

## **Consentimento informado:**

Ao assinar este termo de consentimento, eu reconheço que (por favor leia com cuidado):

1. Recebi as explicações apropriadas (do meu médico) no que diz respeito à doença: \_\_\_\_\_ (a ser preenchido pelo médico).
2. Recebi, li e entendi a explicação supracitada contida no folheto informativo relativamente ao teste genético \_\_\_\_\_ (a ser preenchido pelo médico), nomeadamente riscos e benefícios.
3. Todas as minhas perguntas foram respondidas e tive o tempo de avaliação necessário.
4. A amostra e os resultados do teste serão utilizados exclusivamente para este fim. Os resultados deste também serão utilizados - se possível - para as decisões de tratamento pelo(s) seu(s) médico(s).
5. De acordo com a Lei 12/2005 de 26 de Janeiro, artigo 9º, “a comunicação dos resultados de testes genéticos deve ser feita exclusivamente ao próprio, ou, no caso de testes diagnósticos, a quem legalmente o represente ou seja indicado pelo próprio, e em consulta médica apropriada.”
6. Compreendo que posso revogar o meu consentimento para este teste genético a qualquer momento, completamente ou em parte, sem declarar as razões (direito de revogação).
7. Compreendo que tenho o direito de não ser informado sobre os resultados dos testes, de interromper a qualquer momento os processos de análise que foram iniciados até que sejam fornecidos os resultados, e de pedir a destruição de todos os resultados do teste/exame que lhe sejam ainda desconhecidos (direito de não saber).
8. Pretendo  **ser informado** /  **não ser informado** [assinalar a opção pretendida] relativamente a achados secundários não relacionados com o motivo do teste genético requisitado.

Nome (utente): \_\_\_\_\_ ou Representante legal: \_\_\_\_\_

Assinatura: \_\_\_\_\_ Documento de identificação nº: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Médico Assistente (assinatura): \_\_\_\_\_ Ordem dos Médicos nº: \_\_\_\_\_