

Formulário de requisição de Exame Pré-natal (Prenatal test requisition)

Informações do Paciente (Patient Information)

Nome ( First Name) \_\_\_\_\_ Sobrenome (Last Name) \_\_\_\_\_  
Sexo (Gender):  Feminino (Female)  Masculino (Male)  
RG: \_\_\_\_-\_\_\_\_-\_\_ CPF: \_\_\_\_-\_\_\_\_-\_\_  
Cidade: \_\_\_\_\_  
Endereço: Rua / Av: \_\_\_\_\_ N° \_\_\_\_ Compl: \_\_\_\_\_  
Telefone: (\_\_\_\_) \_\_\_\_-\_\_\_\_  
Data de nascimento (dd/mm/aa) (Date of birth - dd/mm/yy)  
Ascendência Sul- Americana segundo IBGE (www.ibge.gov.br):  
(The South American ancestry according to IBGE ( www.ibge.gov.br ) :  
 Branco (White)  Indígena (Indian)  Negro (African American)  
 Amarela (Asian)  Pardo (Pardo)  Outra (Other)  
Nome (Name) \_\_\_\_\_  
E-mail \_\_\_\_\_

Informações sobre o Médico requisitante  
(Ordering Physician Information)

Nome (Name) \_\_\_\_\_  
Número de Cadastro na testesgeneticos.com.br:  
(Registration number in testesgeneticos.com.br): \_\_\_\_\_  
Nº do CRM (NPI#) \_\_\_\_\_

Informações da Amostra (Sample information)

Número do Pedido: (Order number) \_\_\_\_\_  
Identificação da Amostra: (Sample Identification) \_\_\_\_\_  
Data de obtenção (dd/mm/aa): \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
(Date Sample Obtained dd/mm/yy)  
Tipo da amostra: (Specimen type):  
 Amostragem de Vilosidades Coriônicas (CVS)  
 Líquido amniótico  
 Sangue Fetal (amostragem percutânea de sangue do cordão umbilical )  
 Cultura de Vilosidades Coriônicas (CV)  
 Amostragem de Vilosidades Coriônicas (CVS)  
 Amniócitos cultivados  
 Sangue materno para ensaio de contaminação com sangue materno  
(MCC) em tubo com EDTA (por favor, envie para todos os estudos)  
 Sangue Paterno em tubo com EDTA (apenas para estudos aCGH)  
Se outras amostras forem submetidas:  
Relação com o feto: (Relationship to fetus) \_\_\_\_\_  
Nome: (Name) \_\_\_\_\_ Tipo de Amostra: (Sample type) \_\_\_\_\_  
Relação com o feto: (Relationship to fetus) \_\_\_\_\_  
Nome: (Name) \_\_\_\_\_ Tipo de Amostra: (Sample type) \_\_\_\_\_

Sample Information

Medical record # \_\_\_\_\_ Specimen ID # \_\_\_\_\_  
Date sample obtained (mm/dd/yy) \_\_\_\_\_  
Sample Type:  
 CVS  Amniotic Fluid  Fetal Blood (PUBS)  Cultured CV  
 Cultured amniocytes  
 Products of Conception (POC), specify tissue: \_\_\_\_\_  
 DNA, Specify Source: \_\_\_\_\_  
 Maternal blood for MCC in a lavender-top tube (EDTA) (please send for ALL studies)  
 Paternal blood in a lavender-top tube (EDTA) (for aCGH studies only)  
If other samples submitted  
Relationship to fetus \_\_\_\_\_ Name \_\_\_\_\_ Sample type \_\_\_\_\_  
Relationship to fetus \_\_\_\_\_ Name \_\_\_\_\_ Sample type \_\_\_\_\_

Declaração de necessidade médica

Este teste é necessário para o diagnóstico ou detecção de uma doença, deficiência, sintoma, síndrome ou transtorno. Os resultados determinarão decisões médicas de gestão e tratamento do meu paciente. O médico solicitante está autorizado por lei a pedir o(s) teste(s).

Confirmo que forneci informações sobre os testes genéticos para o paciente e ele forneceu consentimento para a realização dos mesmos.

Assinatura do médico: \_\_\_\_\_

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

O consentimento do paciente:

Eu li o documento de consentimento informado e dou permissão para GeneDx para realizar testes genéticos como descrito.

Assinatura do paciente: \_\_\_\_\_

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

Formulário de requisição de Exame Pré-natal (Prenatal test requisition)

Clinical Information (DETAILED MEDICAL RECORDS MUST BE ATTACHED)

Gender/Chromosome Analysis (if known): \_\_\_\_\_ Gestational age: \_\_\_\_\_ (weeks) Diagnosis: \_\_\_\_\_

ICD-9 CODES \_\_\_\_\_

IVF Pregnancy  Maternal Diabetes mellitus  Egg Donor

Ultrasound Information/Findings

Date of Ultrasound: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ GA at time of Ultrasound: \_\_\_\_\_ Weeks \_\_\_\_\_ Days Date of collection: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Last menstrual period: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

General	<input type="checkbox"/> Fetal hydrops	<input type="checkbox"/> Intrauterine growth retardation	
CNS	<input type="checkbox"/> Agenesis of the corpus callosum <input type="checkbox"/> Ventriculomegaly (hydrocephalus)	<input type="checkbox"/> Neural tube defect <input type="checkbox"/> Holoprosencephaly	<input type="checkbox"/> Dandy Walker malformation <input type="checkbox"/> Other Brain malformation
Head/Neck	<input type="checkbox"/> Cystic hygroma <input type="checkbox"/> Macrocephaly <input type="checkbox"/> Cleft lip/palate	<input type="checkbox"/> Eye abnormality <input type="checkbox"/> Microcephaly	<input type="checkbox"/> Increased nuchal translucency _____ mm <input type="checkbox"/> Increased nuchal fold _____ mm
Cardiac	<input type="checkbox"/> Tetralogy of Fallot	<input type="checkbox"/> Congenital heart defect (please specify if known)	<input type="checkbox"/> ASD/VSD
Skeletal	<input type="checkbox"/> Club foot <input type="checkbox"/> Upper limb deformity	<input type="checkbox"/> Polydactyly/Syndactyly <input type="checkbox"/> Leg bowing	<input type="checkbox"/> Ectrodactyly <input type="checkbox"/> Short limbs
Uro-Genital	<input type="checkbox"/> Ambiguous genitalia <input type="checkbox"/> Other renal abnormality	<input type="checkbox"/> Renal agenesis	<input type="checkbox"/> Horseshoe kidney
Gastrointestinal	<input type="checkbox"/> Duodenal atresia <input type="checkbox"/> Other malformation	<input type="checkbox"/> Gastroschisis	<input type="checkbox"/> Cong diaphragmatic hernia
Other			

Previous pregnancy or family history of:

ONTD  Genetic disorders (please explain below)  
 Down Syndrome  Other: \_\_\_\_\_ (Attach Pedigree if Available)

Please explain pregnancy or family history:

AMA  Abnormal maternal serum screen for \_\_\_\_\_  
 Abnormal NIPT for \_\_\_\_\_

Please choose test(s) and provide clinical information in the appropriate section above. GeneDx performs maternal contamination studies for preant tests, so a maternal blood sample is requested for prenatal tests. All tests will be performed concurrently unless order of testing is specified

Prenatal Genetic Testing Menu

Molecular Genetic Tests for Fetuses with Abnormal Ultrasound Findings

- Noonan Syndrome Spectrum  
 357 Noonan panel (BRAF, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, PTPN11, RAF1, SOS1, SHOC2 (S2G mutation only))
- Disorders of Sex Differentiation  
 2201 Androgen Insensitivity Syndrome (AR)  
 409 XY Female Gonadal Dysgenesis (SRY)  
 702 5-Alpha Reductase Deficiency (SRD5A2)  
 746 46,XY Gonadal Dysgenesis With or Without Adrenal Insufficiency (NR5A1-related)
- Other Full Gene Testing (Sequence Analysis and/or Deletion/Duplication Testing) for Multiple Congenital Anomalies  
 428 Anophthalmia/Micropthalmia: Sequencing (SOX2, OTX2 and VSX2) and deletion/duplication testing (SOX2 and OTX2)  
 2262 CHARGE Syndrome (CHD7)  
 408 Duane-Radial-Ray Syndrome (DRRS; SALL4)  
 407 Ectrodactyly-ED-Clefting/Hay-Wells Syndrome (TP63, p63)  
 2373 Holoprosencephaly (SHH, ZIC2, SIX3, TGIF)  
 2363 Holt-Oram Syndrome (TBX5)  
 3383 Campomelic Dysplasia (SOX9)  
 2503 Smith-Lemli-Opitz Syndrome (DHCR7)  
 2523 Townes-Brocks Syndrome (SALL1)  
 2553 X-linked Hydrocephalus/MASA/CRASH Syndrome (L1CAM): Sequencing in males  
 2553E X-linked Hydrocephalus/MASA/CRASH Syndrome (L1CAM): Sequencing and deletion/duplication testing in females  
 738 Cornelia de Lange Syndrome: Sequencing and deletion/duplication testing (NIPBL-related)  
 663 Adrenal Hypoplasia Congenita (AHC), X-linked (NR0B1)  
 437 Zygosity Testing

Cytogenetics and Biochemical Tests

- 433 Rapid aneuploidy FISH (13, 18, 21, X, Y)  
 410 Prenatal Targeted Chromosomal Microarray (CMA)  
 Run as REFLEX test if \_\_\_\_\_ test(s) are negative  
 460 Prenatal/POC Whole Genome Chromosomal Microarray (CMA)  
 4341 Chromosome Analysis, Amniotic Fluid  
 4342 Chromosome Analysis, CVS  
 4346 Chromosome Analysis, PUBS  
 4344 Chromosome analysis, Products of Conception (POC)  
 4343 Chromosome Analysis, Peripheral Blood  
 4345 Chromosome Analysis, Peripheral Blood (rule out mosaicism)  
 1122-1 Amniotic fluid AFP (1952-1 automatic reflex to AChE testing if AF-AFP is elevated)  
 455 FISH, DiGeorge syndrome

- Relative tested at GeneDx (provide ID number below)  
 Relative tested at another lab (Please send positive control sample and copy of report)  
 Positive control samples (no report issued for patient/relative)

GeneDx ID # \_\_\_\_\_ First name \_\_\_\_\_ Last name \_\_\_\_\_

Gene or locus \_\_\_\_\_ Mutations(s) \_\_\_\_\_

Relationship to fetus \_\_\_\_\_

Please write any special instructions, i.e. in which order to perform tests

- Notes:  
(1) If sufficient fetal material is submitted, most testing can be performed concurrently. If no other instructions are given, all tests will be performed concurrently.  
(2) If you choose to have the testing done in a particular order ('reflex testing'), indicate the order of tests by numbering the tests (Example: (1) Chromosome analysis, CVS; (2) Prenatal targeted array (if chromosomes normal); (3) Noonan syndrome testing (if array normal)).

Formulário de requisição de Exame Pré-natal (Prenatal test requisition)

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para Testes Pré-natais

Informações gerais sobre os testes genéticos:

1. Distúrbios genéticos podem ser causados por mutações (alterações) na sequência do DNA de um gene. Doenças genéticas também podem ocorrer devido a uma deleção (perda) ou duplicação (ganho) do material genético. A deleção ou a duplicação podem incluir parte de um gene, um gene inteiro, ou múltiplos genes.
2. O objetivo deste teste genético é avaliar as alterações na sequência de DNA de um gene ou procurar deleções ou duplicações de gene(s). Este teste pode ajudar a determinar se eu/ meu filho somos afetados por, ou se corremos o risco de algum dia sermos afetados por uma doença genética específica.
3. Um resultado de teste positivo, particularmente na forma de não mosaico, é altamente preditivo do estado de doença associado.
4. Este teste não é capaz de identificar todos os tipos de mutações, deleções ou duplicações causadoras de doenças genéticas. Este teste não é capaz de identificar quaisquer alterações genéticas envolvendo genes não incluídos no(s) teste(s) específico(s) solicitado(s) pelo meu médico. Informações sobre tipos específicos de desordens genéticas que podem ser identificadas através de teste(s) estão disponíveis através do meu médico e podem ser encontrados no site da GeneDx: <http://www.genedx.com>.
5. Eu compreendo que este teste não é a única maneira de se rastrear anormalidades genéticas. Meu médico pode recomendar este teste antes ou após a solicitação de outros testes genéticos ou de laboratório.
6. Este teste requer DNA de alta qualidade se o objetivo é rastrear mutações, deleções ou duplicações. Se o objetivo é rastrear anormalidades cromossômicas, é necessária uma nova amostra pré-natal (CVS, líquido amniótico, sangue fetal) ou uma cultura de células fetais.

Em alguns casos, uma amostra adicional pode ser necessária se o volume, qualidade e/ ou estado da amostra inicial não for adequada. Para arranjos do genoma pré-natal completo ou arranjos pré-natais específicos, a análise das amostras dos pais também será realizada como parte do teste, quando acompanharem a amostra fetal e quando o teste de supressão deleção/ duplicação parental se mostrar benéfico para interpretação dos resultados do feto.

O que eu posso descobrir com este teste genético?

1. Eu posso descobrir que nenhuma anormalidade genética foi identificada por este teste. Isso não significa que meu feto não é portador de doença(s) genética(s).
2. Eu posso descobrir que meu feto possui uma anomalia genética ou cromossômica que explica os achados do ultrassom ou outros achados gestacionais.
3. Eu posso descobrir que uma anomalia genética foi identificada e que esta pode trazer consequências médicas em longo prazo para mim /meu filho, as quais eu desconheço atualmente. Meu médico será informado de quaisquer desses riscos em longo prazo, de acordo com a compreensão médica atual. Este teste não é capaz de detectar todos os riscos médicos de longo prazo a que eu/ meu filho possamos estar sujeitos.
4. Eu posso descobrir que uma variante de significado clínico incerto (VUS) foi identificada por este teste. Isto significa que uma alteração genética (variante) foi identificada, porém não se sabe se a variante é ou não responsável pelo meu distúrbio genético ou o distúrbio genético de meu filho. Pode tratar-se uma variação benigna que não causa problemas médicos, ou poderia se tratar de uma anormalidade causadora de doença. Uma análise mais aprofundada pode estar disponível, mas o resultado pode permanecer inconclusivo. Testes parentais podem ser recomendados para descobrir se um dos pais é também portador da variante genética. Uma variante não encontrada em qualquer um dos pais trata-se de uma nova variante em meu DNA ou no DNA de meu filho. Isto significa que é mais provável (mas não absolutamente certo) que a variante seja a causa dos problemas médicos.

Formulário de requisição de Exame Pré-natal (Prenatal test requisition)

Quais são as limitações e os riscos deste teste genético?

1. Em alguns casos, o teste pode não identificar uma anormalidade genética, embora a anormalidade possa existir. Isto pode ocorrer devido a limitações no conhecimento atual sobre a estrutura completa de um gene. Isso pode se dever ao fato de que alguns tipos de anomalias genéticas causadoras de uma doença específica ainda não foram identificados. Em outros casos, pode se dever ao fato de que o método de ensaio utilizado atualmente não seja capaz de identificar todos os tipos de alterações genéticas que causam uma doença específica, ou porque algumas anormalidades estão presentes em uma pequena fracção das células e que podem não ser detectáveis (mosaicismo).
2. A interpretação precisa dos resultados do teste exige o conhecimento das verdadeiras relações biológicas em uma família. A falta de precisão ou a não divulgação das relações biológicas em uma família pode resultar na má interpretação de resultados e/ou em resultados de exames inconclusivos.
3. O teste genético pode revelar que as verdadeiras relações biológicas em uma família não foram relatadas em conformidade. Por exemplo, a não paternidade significa que o pai indicado de um indivíduo não é o verdadeiro pai biológico. É possível que este teste possa detectar a não paternidade, sendo necessário denunciar este achado para o indivíduo que solicitou o teste.
4. O teste genético realizado pela GeneDx é específico para as indicações listadas acima. Não ser encontrada uma anormalidade cromossômica ou mutação(ões) em um gene específico não é garantia de que o meu feto não tenha uma doença genética. Isto também não garante que o meu feto seja saudável.
5. Uma vez que os testes genéticos podem, muitas vezes, avaliar muitas condições diferentes em único ensaio, os resultados do teste podem revelar informação sobre o feto ou sobre a família biológica do feto, as quais não estão diretamente relacionadas com o motivo para o monitoramento da gestação.
6. O mosaicismo pode não ser detectado ou resultados inconclusivos podem ocorrer se o mosaicismo estiver presente.
7. A Contaminação por Células Maternas (MCC) da amostra pode levar a resultados errôneos ou inconclusivos.

Limitações específicas da técnica FISH para a detecção de aneuploidias:

1. A técnica FISH (Hibridização in situ por Fluorescência) para a detecção de aneuploidias avalia o número de sinais apenas para os cromossomos 13, 18, 21, X e Y em cada célula analisada.
2. Anormalidades cromossômicas estruturais não são detectadas por FISH para detecção de aneuploidias e os resultados devem ser confirmados por análise cromossômica de rotina.
3. Foi demonstrado que a técnica FISH para a detecção de aneuploidias em amostras de líquido amniótico é capaz de detectar, aproximadamente, 99% das trissomias dos cromossomos 13, 18, 21 e aneuploidias dos cromossomos X e Y.
4. Em amostras de líquido amniótico contendo sangue, os resultados poderão refletir os cromossomos maternos, ao invés de ou além de, os cromossomos do feto.

Limitações específicas da análise cromossômica:

1. Normalmente, pequenas anomalias estruturais menores que 5-10 Mb de tamanho não podem ser visualizadas pela análise cromossômica por bandeamento-G.
2. Para amostras de CVS, o mosaicismo cromossômico confinado à placenta pode levar a resultados errôneos ou inconclusivos.
3. Estes tipos de estudos não descartam outras anomalias genéticas, como defeitos moleculares (mutações), submicroscópicos, dissomia uniparental ou rearranjos subteloméricos.

Formulário de requisição de Exame Pré-natal (Prenatal test requisition)

Limitações específicas do arranjo CGH pré-natal específico:

1. O teste de arranjo CGH pré-natal específico analisa o genoma humano para a perda (deleção) ou ganho (duplicação) de DNA nos cromossomos. Este arranjo pode detectar deleções ou duplicações que se estendam 1,5 Mb ou mais entre as regiões não-repetitivas do genoma humano e por mais de 100 kb em regiões específicas clinicamente significativas. O arranjo CGH não é capaz de detectar desbalanços cromossômicos em que a quantidade de DNA permanece inalterada (rearranjos equilibrados), ou aqueles que não são específicos para o arranjo.
2. Esta análise também pode detectar homoziguidade de marcadores genéticos (SNPs) nos cromossomos 6, 7, 11, 14, 15, e 20. Este achado só será relatado se as regiões de homozigose em uma único cromossomo excederem 25 Mb de comprimento, o que pode indicar disomia uniparental (UPD).
3. O arranjo CGH não é capaz de detectar todas as anomalias cromossômicas. Translocações cromossômicas equilibradas ou inversões, em que a quantidade de material de DNA permanece inalterada, não serão identificadas. Não se pode identificar triploidia ou tetraploidia. O arranjo CGH também é capaz de detectar alterações genômicas em regiões que não estão representadas no microarranjo, ou que estão presentes somente em uma porcentagem das células (mosaicismo em baixo nível). Alterações muito pequenas, além do limite de resolução, podem também passar despercebidas.
4. A GeneDx faz parte do consórcio Padrão Internacional de Matriz Citogenética (ISCA). Dados anônimos de matriz CGH e informações clínicas podem ser submetidos a um banco de dados público HIPAA-complacente não identificado, como parte dos esforços do Instituto Nacional da Saúde para melhorar os testes de diagnóstico e melhorar a nossa compreensão das relações entre as alterações genéticas e sintomas clínicos (visite o site do consórcio em <https://iscaconsortium.org>). A confidencialidade de cada amostra é mantida. Se você não deseja ter informação genômica derivada de sua amostra de sangue/ DNA submetida a um banco de dados, embora anonimamente, favor assinalar a caixa abaixo.

Recusa de inclusão.

(Se a caixa não estiver marcada, o consentimento está implícito).

Confidencialidade do paciente e aconselhamento

1. Para manter a confidencialidade, os resultados só serão liberados para o médico, ordenando laboratório, e / ou outros como o direito por lei.
2. A informação obtida a partir do teste pode ser utilizada em publicações científicas ou apresentações, porém a identidade dos indivíduos estudados não será revelada em tais publicações ou apresentações.
3. Recomenda-se que eu receba aconselhamento genético antes e depois de realizar este teste. Testes complementares ou consultas com os médicos podem ser necessários.

Retenção de amostra

1. As amostras submetidas não serão guardadas pela GeneDx. As amostras de DNA não retornarão para os pacientes ou para os médicos solicitantes.
2. Em alguns casos, se testes de diagnóstico adicionais forem necessários, um médico de referência pode solicitar, por escrito, que testes adicionais sejam realizados em uma amostra de DNA já existente (mediante custos adicionais). Testes adicionais não serão realizados a menos que solicitado por um profissional de saúde autorizado.
3. Amostras de DNA podem ser mantidas pelo laboratório por até 25 anos. As amostras de DNA podem estar disponíveis para testes de diagnóstico adicional, tal como indicado acima. Em alguns casos, o DNA, após ter sido tornado anônimo, pode ser utilizado pelo laboratório para novo teste de desenvolvimento e/ou fins de garantia de qualidade laboratorial após todos os identificadores terem sido removidos. \_\_\_\_\_ (Por favor, inclua suas iniciais).

Formulário de requisição de Exame Pré-natal (Prenatal test requisition)

A minha assinatura neste formulário de consentimento indica que eu solicito testes genéticos da GeneDx para: (My signature on this consent form indicates that I request genetic testing of GeneDx for)

Eu compreendo que a participação em testes genéticos é voluntária.

Nome do paciente (Letra de forma): \_\_\_\_\_

Data de Nascimento (dd/mm/aa) \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Assinatura do Paciente: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Opções de pagamento: (Payment options:)

- Realizei o pagamento da taxa de coordenação Valor: \_\_\_\_\_
- Realizei o pagamento da taxa de transporte Valor: \_\_\_\_\_
- Realizei o pagamento do paypal da GeneDx Valor (Amount): \_\_\_\_\_  
( I performed the payment of paypal GeneDx)

Cartão de crédito utilizado para o pagamento das taxas (Credit card charged the full amount for PAYPAL PAYMENT)

MasterCard  Visa  Outro: \_\_\_\_\_

Nome da forma que está escrita no cartão (Name as it appears on card):

Data de expiração (Expiration date): \_\_\_\_/\_\_\_\_

O recibo da GeneDx deve ser enviado para: (GeneDx invoice must be sent to):

Nome (Name): \_\_\_\_\_

E-mail: \_\_\_\_\_

Assinatura (Signature): \_\_\_\_\_ Data (Date): \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_