

Formulário de requisição de Exame XomeDxSlice da GeneDx (XomeDxSlice 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)
Etnia (Ethnicity): _____
E-mail: _____

Test Requested

- 706 XomeDx Slice (Your phenotype-driven specific gene list using WES capture. Call for details.)
Approved gene-list unique tracking number: _____
 707 XomeDx Slice Epidermolysis Bullosa (EB)
 708 XomeDx Slice Congenital Ichthyosis
 792 Reflex to Whole Exome after Slice (Trio)*
 793 Reflex to Whole Exome after Slice (Proband Only)*
* For Test 792 and 793 please fill out the XomeDx requisition form

Testing for Known Familial Mutations identified through WES

- 9011 Testing for ONE known familial mutation
 9012 Testing for TWO known familial mutations
 441 Testing for ONE known familial exon-level del/dup

Gene(s): _____
Mutation(s): _____
Proband Name: _____
Proband GeneDx Acc#: _____
Relationship to proband: _____

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#) _____

Campo a ser preenchido pela Testes Genéticos 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: (Sample Type) _____
 Sangue em EDTA (Tubo de 2-5 mL) (Blood in EDTA – 2-5ml in lavender top tube)
 DNA (>15 µg) (DNA >15 µg)

Ordering Checklist:

- Formulário de requisição de teste (Test Requisition Form)
 Concluído forma da opção de pagamento (Completed payment option form)
 O consentimento informado (informed consent)
 Tubos devidamente rotulados (specimen appropriately labeled)
 Os registros médicos (medical records)
 Heredograma (Pedigree)
 Histórico familiar (Family history)

Informação Clínica (Clinical information)

Diagnóstico clínico (Clinical diagnosis): _____
Código ICD-9 (ICD-9 codes): _____

REGISTROS MÉDICOS DETALHADOS, RESUMO CLÍNICO, IMAGENS E HISTÓRICO FAMILIAR DEVEM SER ANEXADOS. (DETAILED MEDICAL RECORDS, CLINICAL SUMMARY, PICTURES AND FAMILY HISTORY MUST BE ATTACHED)

Consentimento do paciente

Eu li o documento de consentimento e eu dou permissão para GeneDx realizar testes genéticos como descrito. Vou cooperar plenamente com GeneDx fornecendo todos os documentos necessários para cobranças.

Assinatura do paciente: _____

Campo a ser preenchido pela GeneDx (For GeneDx use only:)

Nome (Name) _____ Sobrenome (Last Name) _____

Formulário de requisição de Exame XomeDxSlice da GeneDx (XomeDxSlice test requisition)

Perinatal history

- Prematurity
- IUGR
- Oligohydramnios
- Polyhydramnios
- Cystic hygroma/increased NT

Growth

- Failure to thrive
- Growth retardation/short stature
- Overgrowth
- Macrocephaly
- Microcephaly

Physical/Cognitive Development

- Fine motor delay
- Gross motor delay
- Speech delay
- Intellectual disability/MR
IQ: _____

- Learning disability
- Developmental regression

Behavioral

- Autism spectrum disorder
- Autistic features
- Obsessive-compulsive disorder
- Stereotypic behaviors
- Other psychiatric symptoms

Craniofacial/Ophthalmologic/Auditory

- Cataracts
- Cleft lip/palate
- Coloboma of eye
- CPEO (ophthalmoplegia)
- Ptosis
- Blindness
- Optic atrophy
- Retinitis pigmentosa
- Hearing loss
- Ototoxicity (aminoglycoside-induced)
- External ear malformation
- Facial dysmorphism - please describe:

Cardiac/congenital heart malformations

- ASD
- VSD
- Coarctation of aorta
- Hypoplastic left heart
- Tetralogy of Fallot
- Cardiomyopathy
- Arrhythmia/conduction defect
- Other: _____

Cancer/Malignancy

- Age of onset: _____
- Tumor type: _____
- Location(s): _____
- Affected relatives: _____

Skin/Hair

- Abnormal hair: _____
 - Quality/Quantity: _____
 - Hair distribution: _____
- Abnormal nails: _____
- Abnormal pigmentation: _____
- Abnormal connective tissue: _____
- Blistering
- Ichthyosis
- Skin tumors/Malignancies
- Other: _____

Brain malformations/abnormal imaging

- Agenesis of the corpus callosum
- Holoprosencephaly
- Lissencephaly
- Cortical dysplasia
- Heterotopia
- Hydrocephalus
- Brain atrophy
- Periventricular leukomalacia
- Hemimegalencephaly
- Abnormalities of basal ganglia
- Other: _____

Neurological/Muscular

- Ataxia
- Chorea
- Dystonia
- Hypotonia
- Hypertonia
- Seizures (type: _____)
- Spasticity
- Exercise intolerance/easy fatigue
- Muscle weakness
- Stroke/stroke-like episodes
- Recurrent headache/migraine

Gastrointestinal

- Gastroschisis/omphalocele
- Pyloric stenosis
- Tracheoesophageal fistula
- Delayed gastric emptying
- Eosinophilic esophagitis
- Gastrointestinal reflux
- Recurrent vomiting
- Chronic diarrhea
- Constipation
- Chronic intestinal pseudo-obstruction
- Hirschsprung disease
- Hepatic failure
- Elevated transaminases

Skeletal/Limb abnormalities

- Contractures
- Club foot
- Polydactyly
- Syndactyly
- Scoliosis
- Vertebral anomaly
- Other: _____

Genitourinary abnormalities

- Ambiguous genitalia
- Hypospadias
- Hydronephrosis
- Undescended testis
- Kidney malformation
- Renal agenesis
- Renal tubulopathy
- Other: _____

Endocrine

- Diabetes mellitus:
 - Type 1
 - Type II
- Hypothyroidism
- Hypoparathyroidism
- Pheochromocytoma/paraganglioma

Metabolic

- Ketosis
- Lactic acidemia/high CSF lactate
- Elevated pyruvate
- Elevated alanine
- Organic aciduria
- Low plasma carnitine
- CPK abnormalities

Hematologic/Immunologic

- Anemia/neutropenia/pancytopenia
- Immunodeficiency
- Other: _____

Other testing (summarize or attach reports):

- Chromosomes/FISH: _____
- Array CGH: _____
- Fragile X syndrome: _____
- Muscle biopsy: _____
- Other relevant results (clinical or research):

Additional relevant clinical info:

Formulário de requisição de Exame XomeDxSlice da GeneDx (XomeDxSlice test requisition)

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para o teste XomeDxSlice

Eu, _____, compreendo que minha amostra de sangue ou de meu filho está sendo submetida à GeneDx, Gaithersburg, MD para o teste genético XomeDxSlice. Eu entendo que a informação contida neste documento de consentimento deve ser um complemento para as discussões com o meu médico sobre as possíveis descobertas genéticas e os riscos, benefícios e limitações das informações genéticas que serão relatados pela GeneDx. Depois de ler este documento de consentimento, caso você concorde em fazer o teste XomeDxSlice a ser realizado em amostra de sangue sua ou de seu filho(a), favor assinar o campo no final da página 4. Você receberá uma cópia deste documento para seus registros.

INFORMAÇÕES GERAIS SOBRE O TESTE XomeDxSlice

QUAL A FINALIDADE DO TESTE?

O objetivo deste teste é identificar a base molecular subjacente da sua doença/de seu filho. O teste XomeDxSlice pode analisar um único gene ou diversos genes simultaneamente. Os genes testados foram pré-selecionados e pré-aprovados pelo médico solicitante e a GeneDx, por estarem relacionados a características suas e/ou de seu filho. Seu médico recomendou este teste porque ele acredita que ele pode ser útil para os diagnósticos genéticos seus e de seu filho.

POR QUE EU PRECISO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO?

Devido à complexidade do teste e do tipo de informação que possa resultar do ensaio, recomenda-se que você busque o aconselhamento genético, tanto antes como após a realização do teste, para garantir que você compreenda todas as informações contidas neste documento, bem como os resultados do teste.

QUEM NA FAMÍLIA SERÁ TESTADO?

Para o teste XomeDxSlice, apenas uma amostra sua/de seu filho é necessária.

COMO O TESTE É FEITO?

O XomeDxSlice utiliza o mesmo método de análise de DNA utilizado pelo sequenciamento do exoma completo (WES), com base na captura da 1-2% do genoma humano que codifica para proteínas ("exons"). Antes de uma amostra ser enviada para a GeneDx para a realização do teste XomeDxSlice, seu médico e os médicos especialistas da GeneDx discutirão e acordarão uma lista de genes conhecidos por estarem associados com o diagnóstico seu/de seu filho, a qual será analisada. O teste usa cerca 5-10 mL de sangue do indivíduo a ser testado pelo XomeDxSlice. O DNA é extraído a partir da amostra de sangue e a GeneDx irá capturar e ler a sequência de regiões dos genes alvo selecionados e avaliar uma lista de variantes para determinar se alguma dessas variantes pode explicar as características clínicas suas/ de seu filho.

COMO VOCÊ PODE TER CERTEZA DE QUE ESSAS VARIANTES ESTÃO PRESENTES EM VOCÊ/ SEU FILHO?

Só as variantes que foram confirmadas estarem presentes na amostra por um segundo método de detecção de sequência são apresentadas no relatório.

E SE O XomeDxSlice NÃO ENCONTRAR UMA VARIANTE SIGNIFICATIVA?

Se XomeDxSlice não for capaz de encontrar uma variante nos genes analisados a partir da lista de genes selecionados pelo seu médico solicitante, ele pode optar por encomendar outro teste, como o sequenciamento do exoma completo (WES). O WES é um teste abrangente que irá buscar variantes no restante do exoma. Para o teste WES, nós recomendamos que os pais biológicos e/ ou outros membros da família também realizem o teste por esta abordagem. Além disso, um formulário de consentimento separado, precisa ser assinado, havendo um custo adicional para o sequenciamento do exoma completo (WES).

Formulário de requisição de Exame XomeDxSlice da GeneDx (XomeDxSlice test requisition)

LIMITAÇÕES DO TESTE XomeDxSlice

QUAIS SÃO AS LIMITAÇÕES DA UTILIZAÇÃO DA CAPTURA E SEQUENCIAMENTO DO EXOMA PARA TESTES DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO?

Pelo seu desenho, o teste XomeDxSlice é uma análise segmentada dos éxons de genes específicos, pré-selecionados que o seu médico, o qual os considera mais propensos a estarem associados com o diagnóstico seu/ de seu filho. Apenas os genes da lista serão incluídos em nossa análise. A nossa capacidade de detectar variantes é imperfeita porque podemos não ser capazes de capturar e/ ou avaliar certas regiões do exoma devido a motivos técnicos ou biológicos. Portanto, é possível que haja pequenas lacunas na sequência e uma mutação causadora da doença em você/ seu filho pode não ser detectada. Antes do início dos testes, o seu médico estará ciente da cobertura média do sequenciamento de cada gene na lista a ser avaliada, para ajudar a determinar a sensibilidade e adequação do XomeDxSlice para a realização de um diagnóstico genético para você/ seu filho.

QUAIS SÃO AS OUTRAS LIMITAÇÕES DO TESTE XomeDXSlice?

A interpretação das variantes pode ser difícil, em casos em que há pouca informação sobre a variante em si ou o gene em que esta variante resultante ocorre. O relatório do teste XomeDxSlice pode incluir variantes de significado incerto no momento da análise. Mesmo que o teste XomeDxSlice identifique a causa genética do distúrbio seu/de seu filho, é possível que o mesmo não permita uma previsão do prognóstico ou gravidade da doença. Uma vez que existe a possibilidade de que a identificação da causa genética possa auxiliar na gestão direta e tratamento da doença, é também possível que este conhecimento não mude a gestão ou o tratamento da doença.

Declaro que fui informado de que a sensibilidade do teste XomeDxSlice é inferior a 100% e que a causa da minha doença/ de meu filho pode não ser identificada por este teste. _____ (Rubrica).

RELATÓRIOS DOS RESULTADOS

O teste XomeDxSlice captura sequências inteiras do exoma, mas a análise é direcionada para um lista de genes selecionados a partir dos fenótipos seu/ de seu filho. O teste será realizado somente em você/ seu filho e não inclui outros membros da família na análise. Achados incidentais, como os recomendado pelo Colégio Americano de Medicina Genética (ACMG) não serão incluídos nos relatórios de resultados do XomeDxSlice.

QUEM FICARÁ COM O RELATÓRIO DO RESULTADO?

O relatório será enviado para o médico solicitante.

COMO SABEREI QUANDO O TESTE FOR CONCLUÍDO E O RELATÓRIO ESTIVER PRONTO?

A GeneDx enviará o relatório para o médico solicitante, que irá informá-lo de seu recebimento.

QUAIS RESULTADOS SERÃO REPORTADOS AO MEU MÉDICO?

A GeneDx irá reportar a presença de qualquer alteração clínica relevante na sequência de DNA do indivíduo testado, a qual será identificada pela análise da lista de genes orientada pelo fenótipo, fornecida pelo médico e aprovada pela GeneDx. Esta lista inclui mutações já conhecidas e que têm sido identificadas como causadoras de doenças humanas. Ela também inclui variantes que podem ser causadoras da doença, por estarem presentes em genes identificados como susceptíveis a estarem associados com a doença do paciente. O relatório também indicará se variantes relevantes não forem identificadas no subconjunto de genes analisados.

Fui informado de que, por tratar-se de um teste XomeDxSlice, haverá grandes porções de meu exoma/ de meu filho que não serão avaliados e reportados para mim/ minha família. _____ (Rubrica)

Fui informado sobre os resultados e possíveis resultados do teste XomeDxSlice, que serão comunicados ao médico solicitante. Eu entendo que os resultados podem conter informações sobre as mutações relacionadas à minha doença e/ ou variantes que podem estar relacionados a ela, mas que requerem testes adicionais para determinar se a variação genética identificada é causadora da doença. _____ (Rubrica)

Formulário de requisição de Exame XomeDxSlice da GeneDx (XomeDxSlice test requisition)

EXISTEM RESULTADOS QUE A GeneDx NÃO IRÁ RELATAR?

Esperamos encontrar centenas de milhares de variações no DNA. A GeneDx não irá relatar os seguintes tipos de variantes:

- Variações conhecidas por serem benignas (não associadas a qualquer doença) e comumente vistas em muitas pessoas saudáveis.
- As variantes de genes que não estão inclusos na lista de gene aprovados, incluindo os achados incidentais recomendados pelo ACMG

MEU MÉDICO OU EU PODEREMOS OBTER INFORMAÇÕES SOBRE RESULTADOS QUE NÃO CONSTAM EM MEU RELATÓRIO DE RESULTADOS?

Os dados de sequenciamento para os genes avaliados pelo teste XomeDxSlice podem ser solicitados pelo médico solicitante ou sob a forma de um "Variant Call File" (VCF). Por favor, veja as instruções do termo de consentimento para o "Pedido de Variant Call File".

POR QUANTO TEMPO A GeneDx GUARDARÁ MEUS DADOS?

Os dados gerados durante a realização do teste XomeDxSlice serão guardados por pelo menos um ano após o teste ser concluído e o relatório será emitido para o seu médico/ médico de seu filho.

Compreendo que o(s) relatório(s) de resultado(s) dos testes genéticos aqui solicitados são de inteira responsabilidade da empresa GeneDx.

A minha assinatura neste formulário de consentimento indica que eu solicito testes genéticos da GeneDx para:

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): ____/____

Todas as notas fiscais serão enviadas para o paciente: (All invoices will be sent to the patient:)

Nome(Name): _____

E-mail: _____

Assinatura (Signature): _____ Data (Date): ____/____/____