

|                       |   |               |                                 |             |
|-----------------------|---|---------------|---------------------------------|-------------|
| MÉDICO REQUISITANTE   | NOME DO MÉDICO                            |               | ORDEM DOS MÉDICOS N.º           |             |
|                       | INSTITUIÇÃO                               |               | SERVIÇO                         |             |
|                       | MORADA                                    | CÓDIGO POSTAL | CIDADE                          | PAÍS        |
|                       | EMAIL                                     | TELEFONE      |                                 | FAX         |
| INFORMAÇÃO DA GRÁVIDA | NOME                                      |               | DATA DE NASCIMENTO (dd/mm/aaaa) | SEXO        |
|                       | N.º PROCESSO CLÍNICO                      | EMAIL         | TELEFONE                        | feminino    |
|                       | PARA EMISSÃO DE FATURA EM NOME DA GRÁVIDA |               |                                 |             |
|                       | NIF                                       | MORADA        | CÓDIGO POSTAL                   | CIDADE PAÍS |

### OPÇÕES DE TESTE (assinale apenas uma opção)

#### 1 TOMORROW

PESQUISA DE TRISSOMIAS 21, 18 E 13, IDENTIFICAÇÃO DO SEXO FETAL E ANEUPLOIDIAS DOS CROMOSSOMAS SEXUAIS (XX, XXX, XXY, XYY)

#### 2 T21, T18, T13 only: pesquisa de trissomias 21, 18 e 13 e identificação do sexo fetal

#### TIPO DE GRAVIDEZ

ÚNICA  GEMELAR <sup>1,2,3</sup> (2 fetos)

<sup>1</sup> O teste não pode ser realizado no caso de gravidezes com mais de 2 fetos.

<sup>2</sup> O sexo fetal é avaliado pela presença ou ausência do cromossoma Y em sangue materno. No caso de deteção do cromossoma Y em gravidez gemelar (2 fetos), não é possível confirmar se um ou ambos os fetos são do sexo masculino. Da mesma forma, em gestações gemelares não é possível a pesquisa de aneuploidias dos cromossomas sexuais, pelo que apenas pode ser realizado o teste T21, T18, T13 only.

<sup>3</sup> Tenha em consideração que os testes pré-natais não invasivos têm uma sensibilidade inferior quando realizados em gravidez gemelar.

### INDICAÇÃO CLÍNICA

selecione pelo menos uma das opções

- Idade materna avançada (35+)
- Rastreio bioquímico alterado
- Anomalia(s) ecográfica(s)
- História de risco aumentado para as aneuploidias especificadas
- Risco reduzido/ansiedade materna
- \_\_\_\_\_

### IDENTIFICAÇÃO DO SEXO FETAL

IMPORTANTE

- Assinale se a grávida **NÃO** deseja receber informação sobre o sexo fetal

### INFORMAÇÃO CLÍNICA

#### IDADE GESTACIONAL À DATA DA COLHEITA

\_\_\_\_\_ semanas, \_\_\_\_\_ dias.

#### MÉTODO DE DATAÇÃO

- DUM  Data de implantação
- CRL  \_\_\_\_\_

#### DATA E HORA DA COLHEITA (dd/mm/aaaa)

\_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ às \_\_\_\_:\_\_\_\_.

#### INSTITUIÇÃO/LOCAL DA COLHEITA

#### ALTURA DA GRÁVIDA

\_\_\_\_\_ cm  
\_\_\_\_\_ ft in

#### PESO DA GRÁVIDA

\_\_\_\_\_ Kgs  
\_\_\_\_\_ lbs

- HISTÓRIA DE FETO DESAPARECIDO NESTA GESTAÇÃO

### OBSERVAÇÕES:

o TOMORROW está validado para gravidezes únicas e gemelares (2 fetos), realizado a partir das 10 semanas e 0 dias, determinado pela DUM, CRL ou outro método clinicamente adequado (equivalente a 8 semanas de idade fetal, se determinado pela data de concepção).

#### Atenção

O tubo terá de ter no mínimo 2 identificadores, p. ex., nome e data de nascimento da grávida.

O teste **não** pode ser realizado se: 1) a amostra de sangue for inferior a 7 mL, 2) o tubo não estiver identificado adequadamente, 3) a informação clínica não for completa ou 4) o consentimento informado não estiver assinado.



Colheita: 7-10 mL  
Tubo Streck

Entrega no  
CGC Genetics até  
4 dias após colheita

Confirmo que (i) este teste tem utilidade clínica, (ii) a grávida (ou representante legal) consente a realização do teste através de leitura do consentimento informado (no verso) e assinatura no local indicado, (iii) o consentimento informado da grávida cumpre os requisitos obrigatórios por lei e que (iv) estou a facultar ao CGC Genetics toda a informação clínica indispensável à realização do teste.

Confirmo que (i) li cuidadosamente o consentimento informado, (ii) fui informada sobre os benefícios, riscos e limitações do TOMORROW, (iii) coloquei todas as questões que considero pertinentes e compreendi as explicações. Autorizo a realização do TOMORROW em sangue materno para a deteção no feto das alterações dos cromossomas 21, 18, 13 e opcionalmente dos cromossomas X e Y e a utilização da amostra para este fim. Declaro que informei ao médico requisitante a minha decisão sobre a identificação do sexo fetal.

Concordo  Não Concordo

A amostra pode ser utilizada também para fins de investigação científica.

Concordo  Não Concordo

ASSINATURA DO MÉDICO \_\_\_\_\_  
(obrigatório)

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

ASSINATURA DA GRÁVIDA \_\_\_\_\_  
(obrigatório)

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

## CONSENTIMENTO INFORMADO DA GRÁVIDA

**Introdução.** Este consentimento informado descreve os benefícios, riscos e limitações do teste pré-natal não invasivo **T>MORROW**. Antes da realização do teste e de tomar uma decisão, por favor consulte o seu médico especialista e leia atentamente este consentimento informado.

**Aplicação.** O objetivo deste teste é rastrear a partir do DNA da unidade feto-placentária (normalmente descrito como DNA fetal) determinadas alterações cromossómicas como a trissomia 21, normalmente conhecida como Síndrome de Down. No entanto, também é possível a deteção da maioria dos casos de trissomia do cromossoma 18 (Síndrome de Edwards), de trissomia do cromossoma 13 (Síndrome de Patau) e de alterações numéricas dos cromossomas sexuais (Síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter, Triplo X, Duplo Y). Com este teste também é possível identificar o sexo fetal (opcional).

**Como funciona.** Este teste deteta alterações cromossómicas específicas a partir do DNA (material genético) presente no sangue materno. A tecnologia utilizada é designada por Sequenciação de Nova Geração (NGS).

Com o objetivo de oferecer um serviço integral, o teste **T>MORROW** inclui os seguintes serviços:

- Estudo genético pré-natal não invasivo das alterações numéricas comuns dos cromossomas 21, 18, 13 em sangue materno. Opcionalmente, o estudo poderá ainda incluir as alterações numéricas dos cromossomas sexuais X e Y.
- Identificação do sexo fetal. Caso não deseje conhecer o sexo fetal, por favor peça ao seu médico para assinalar no local designado na requisição.
- Os resultados do teste serão descritos como “não detetado” ou “detetado”, no caso de haver uma probabilidade reduzida ou aumentada, respetivamente, para as alterações cromossómicas testadas.
- Em caso de resultado positivo (“detetado”), de acordo com as recomendações de ACOG, ACMG e SMFM<sup>1</sup>, é aconselhada a confirmação por diagnóstico pré-natal invasivo. Neste caso, o CGC Genetics oferece sem qualquer custo adicional: a realização de uma análise rápida por QF-PCR, disponível em 24 a 48h e também a análise cromossómica (cariótipo), numa amostra fetal.

**Procedimento de Teste.** Para a realização do teste é necessário uma colheita de 7-10 mL de sangue materno. O tubo de sangue será, de seguida, enviado para CGC Genetics/Centro de Genética Clínica, Rua Sá da Bandeira, 706 – 1º, 4000-432 Porto, Portugal, que após realização do teste, enviará o resultado diretamente para o seu médico. Tenha em atenção que uma quantidade de sangue inferior a 7 mL não será processada e o teste não será realizado. De igual forma, a técnica pode não resultar porque a amostra se encontra em mau estado, impedindo o seu processamento ou por outros problemas técnicos que impeçam um resultado conclusivo. Nestas situações, e sempre que seja possível, o CGC Genetics contactará a grávida ou médico requisitante para determinar o procedimento a seguir.

**Limitações do Teste.** Fale com o seu médico para saber mais informações sobre o teste, incluindo as limitações e riscos do mesmo, a capacidade de deteção e taxa de erro, descrições das alterações cromossómicas testadas e o que o resultado poderá significar para si. É recomendado aconselhamento antes e depois da realização do teste.

As seguintes limitações estão associadas ao teste pré-natal não invasivo:

- Este teste não é passível de ser realizado antes das 10<sup>ª</sup> semanas de gestação, determinada pela data da última menstruação, CRL ou outro método clinicamente adequado (equivalente a 8 semanas de idade fetal, se determinado por data de conceção).
- Este teste não é considerado teste de diagnóstico, ainda que todos os estudos recentes sobre as características deste teste demonstrem a sua elevada precisão (~99%) e reduzida taxa de erro (<0,5%). Isto significa que, em casos raros, uma alteração cromossómica testada poderá estar presente, mesmo se o resultado do teste for de “não detetado” (falso negativo); por outro lado, poderá receber um resultado de “detetado” para a alteração cromossómica testada e, na realidade, esta alteração não estar presente. Testes com resultados de “não detetado” não eliminam a possibilidade do feto ter outras alterações cromossómicas para além das referidas e dentro das limitações da técnica (inferior a 1%), defeitos congénitos ou problemas de saúde. Um resultado de “detetado” terá de ser confirmado posteriormente através de uma técnica invasiva de diagnóstico em líquido amniótico (amniocentese) ou vilosidades coriónicas, através de FISH, QF-PCR ou cariótipo.
- O valor de fração fetal não é utilizado isoladamente para exclusão de amostra. Contudo, se o valor obtido para a fração fetal for inferior a 4%, o cálculo do número de cromossomas 13, 18, 21, X e Y poderá não refletir a constituição cromossómica fetal. As boas práticas do ACMG<sup>1</sup> recomendam que não seja realizada uma nova colheita para teste não-invasivo. Para obter um resultado definitivo, deverá ser considerada a realização de QF-PCR/cariótipo em vilosidades coriónicas ou líquido amniótico.
- Em situações em que não seja possível efetuar a determinação dos cromossomas 13, 18, 21, X ou Y, as boas práticas do ACMG<sup>1</sup> recomendam igualmente que não seja realizada uma nova colheita para teste não-invasivo. Para obter um resultado definitivo, deverá ser considerada a realização de QF-PCR/cariótipo em vilosidades coriónicas ou líquido amniótico.
- Estudos mostram que valores elevados de IMC (índice de massa corporal) afetam a sensibilidade e especificidade deste teste, pelo que nessas situações poderá ser de ponderar a realização de outros testes de rastreio.
- Se a grávida tiver recebido, recentemente, uma transfusão sanguínea, transplante, terapia de células ou imunoterapia, não será possível uma avaliação precisa do DNA fetal.
- Este teste não determina a saúde da grávida.
- Em casos raros, resultados incorretos relativamente à identificação do sexo fetal podem ocorrer. No caso de deteção da presença do cromossoma Y em gravidez gemelar (2 fetos), não é possível determinar se um ou ambos os fetos são do sexo masculino.
- No caso de fetos desaparecidos na gestação em causa, o resultado pode ser influenciado pela perda do feto, podendo não representar a constituição cromossómica do feto sobrevivente.

**Achados incidentais/secundários.** Este teste está validado para os cromossomas 21, 18, 13, X e Y, pelo que não serão reportados resultados eventualmente sugestivos de alterações de outros cromossomas (achados secundários), que possam surgir na análise efetuada para a deteção das aneuploidias testadas.

**Riscos físicos.** Os efeitos secundários procedentes de uma colheita de sangue são incomuns, mas podem incluir tontura, desmaio, dor, sangramento, hematomas e, raramente, infeção.

**Privacidade e resultados do teste.** CGC Genetics garante a proteção e confidencialidade dos dados da grávida e de toda a informação originada durante o processo, de acordo com a lei. O resultado do seu teste será entregue ao médico que o requisitou. Se desejar, por favor solicite uma cópia dos resultados do teste diretamente ao seu médico. Este é responsável pela interpretação e explicação dos resultados a si. A equipa de Médicos Geneticistas do CGC Genetics está disponível para os esclarecimentos necessários ao seu médico ou a si, por telefone ou presencialmente.

**Direitos da grávida.** A grávida poderá exercer o direito de acesso, retificação e cancelamento dos dados fornecidos, de acordo com a lei, através de carta dirigida a CGC Genetics, Direção Clínica, Rua Sá da Bandeira 706-1º, 4000-432 Porto, Portugal.

**Recomenda-se que não seja assumida nenhuma decisão clínica irreversível com base unicamente no resultado do presente teste.**

<sup>1</sup> ACOG – American College of Obstetricians and Gynecologists; ACMG – American College of Medical Genetics and Genomics; SMFM – Society for Maternal-Fetal Medicine.