

FORMULÁRIO DE COLETA PARA REALIZAÇÃO DE EXAME DE CARIÓTIPO

Antes de iniciar o procedimento de coleta, por favor consulte as instruções a seguir:

- Não é necessário jejum;
 - Utilizar material estéril e ambiente asséptico apropriado na Unidade de Saúde para coleta da amostra biológica;
 - Identificar os tubos de coleta; - Coletar 4mL de sangue periférico total HEPARINIZADO; *Nota: A amostra deve ser coletada em tubo heparinizado.*
 - Após a coleta, homogeneizar o tubo suavemente por inversão e, em seguida, preservá-lo refrigerado entre 2°C e 8°C (Temperatura de geladeira);
- Nota: Não congelar a amostra biológica coletada.*
- O material biológico coletado deve chegar no laboratório Biovida (Unidade Goiânia-GO) para processamento de cultura celular de LinfócitosT em até 48h após a realização da coleta;
 - As amostras biológicas que não atenderem aos critérios de aprovação serão rejeitadas, sendo eles:
 - Amostras biológicas enviadas em temperatura ambiente;
 - Amostra biológica coagulada;
 - Amostra biológica hemolisada;
 - Utilização de anticoagulante incorreto;
 - Amostra não estéril e fora do prazo de conservação com temperatura de transporte e prazos inadequados.

ETIQUETA DE ATENDIMENTO

Dados da Paciente

Nome da Paciente:	Nasc:	Idade:
E-mail da Paciente:	CPF:	
Endereço:	Nº:	Compl:
Bairro: CEP:	Cidade:	Estado:
Fone Residencial: ()	Celular Paciente: ()	

Para cariótipo fetal Coleta Líquido Amniótico, Vilo Corial e Material de Aborto

Médico(a) Coletou:	Data da Coleta:			
Médico(a) Enviou:	Data do Envio:			
Data da Última Menstruação:	Idade Gestacional Clínica: semanas	Gest:	Partos:	Perdas:
1º Ser. ml 2º Ser. ml 3º Ser. ml 4º Ser. ml Soma dos Volumes das Seringas:	ml			
Quantidade de Puncionadas nesta ordem:		Seringas identificadas: [] -Sim [] -Não Seringas:		
[] -Sim [] -Não				
Marca:	Amostra: [] - clara [] - pouco sangue [] - muito sangue [] - meconial			

**Coleta de Sangue Periférico e
Medula Óssea**Responsável pela
Coleta:Data e
hora da
Coleta:Assinatura do
responsável pela
Coleta:

Observações::

Dentre as características abaixo, existe alguma manifestada pelo paciente?

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Epicanto | <input type="checkbox"/> Ginecomastia |
| <input type="checkbox"/> Hipotonia | <input type="checkbox"/> Genitália ambígua |
| <input type="checkbox"/> Atraso no crescimento | <input type="checkbox"/> Infertilidade |
| <input type="checkbox"/> Abortos de repetição | <input type="checkbox"/> Baixa Estatura |
| <input type="checkbox"/> Amenorreia primária | <input type="checkbox"/> Retardo mental |
| <input type="checkbox"/> ADNPM - Atraso no desenvolvimento Neuropsicomotor | |
| <input type="checkbox"/> Outras: _____ | |

Indicação clínica:

- | |
|--|
| <input type="checkbox"/> Síndrome de Down |
| <input type="checkbox"/> Síndrome de Turner |
| <input type="checkbox"/> Síndrome de Klinefelter |
| <input type="checkbox"/> Síndrome de Patau |
| <input type="checkbox"/> Síndrome de Edwards |
| <input type="checkbox"/> Síndrome a esclarecer |
| <input type="checkbox"/> Outras: _____ |
| CID. _____ |

Realizou transfusão de sangue?

 Sim. A quanto tempo? _____ Não**ANEXAR OBRIGATORIAMENTE O PEDIDO MÉDICO E/ OU GUIA AUTORIZADA DO CONVÊNIO****INDICAÇÃO PARA O EXAME**

O exame de cariótipo é indicado para investigação de alterações numéricas e estruturais nos cromossomos. Não há uma idade recomendada para sua realização, sendo possível a realização durante o pré-natal.

O exame citogenético e investigação de Aneuploidias Cromossômicas fetais é um exame pré-natal que consiste na punção e estudo cromossômico das células amnióticas, cujas características genéticas são iguais às do feto. Realizado a partir da 14ª semana de gestação. As principais indicações são: idade materna avançada (acima dos 35 anos), anormalidade fetal na gravidez (alterações no ultra-som), translocação cromossômica no casal, gestação anterior com doença genética, óbito fetal na gravidez atual, história de perdas fetais e ansiedade materna.

O exame citogenético de restos ovulares e/ou placentários é a tentativa genética de determinar o cariótipo fetal e obter dados científicos sobre as prováveis causas do aborto espontâneo, do risco de perdas recorrentes, do risco de gestações anormais nas próximas gestações, bem como as chances de sucesso nas futuras gestações. A indicação para análise cromossômica em material de aborto é

feita quando já se tem história de aborto(s) na família de um dos genitores, quando se tratar do segundo ou terceiro aborto espontâneo e pela ansiedade do casal devido à perda.

TERMO DE CONSENTIMENTO

Eu, _____, abaixo assinado(a), disponibilizo os seguintes materiais, para realização da cultura celular, análise citogenética e/ou investigação de Aneuploidias Cromossômicas:

- Sangue
- Líquido amniótico
- Material de aborto
- Vilosidade coriônica
- Medula óssea
- Sangue umbilical
- Pele

Em caso de amniocentese e vilosidade coriônica:

Para tanto, entendo que será necessária a coleta de células fetais presentes no líquido amniótico que será obtida através de punção transabdominal com a utilização de uma agulha hipodérmica a ser realizada pelo (a) Dr.(a)

_____. Contudo, entendi e aceitei as seguintes implicações abaixo explanadas:

1. Que pode não haver sucesso no cultivo das células, ou que a preparação citogenética não seja satisfatória para uma conclusão definitiva, havendo necessidade de nova punção.
2. Que poderá haver uma diferenciação de linhagem anormalmente desenvolvida in vitro ou presença de mosaicismos celulares, embora tenha consciência que a probabilidade dessa ocorrência seja bem menor que um para mil.
Que a análise citogenética das células cultivadas não garantem a normalidade da criança no tocante a outros tipos de alterações congênitas como malformações oculares, de membros, retardo mental e mesmo metabólicas (por exemplo, causadas por interações medicamentosas, infecções ou graves acidentes hipóxicos), não passíveis de serem detectadas ou suspeitadas pré-natalmente, ou seja, que não possuem origem cromossômica.
3. No caso de gemelaridade, o resultado poderá ser obtido para um dos gêmeos, muitas vezes para ambos, dependendo das facilidades técnicas da punção. Nesse caso, haverá a necessidade de duas punções.

Em caso de análise de material de aborto:

1. Informar o histórico do casal, as respectivas idades, a **idade gestacional clínica, ultra-sonográfica/óbito fetal** e a **data da curetagem**; Coletar através de curetagem uterina, antecedida por severa assepsia vaginal e posterior lavagem exaustiva com soro fisiológico, para perfeita assepsia e eliminação de traços da solução usada;
Nunca utilizar frasco de coleta não estéril ou acondicionar dentro de luvas. O(s) frasco(s) deve(m) ser bem fechado(s) e vedado(s), colocado(s) dentro de um saco plástico e fechá-lo de forma a não permitir vazamento. Deve(m) ser remetido(s) em uma caixa de isopor cheia de papel absorvente de modo que fique(m) fixo(s) em relação à caixa; **Nunca congelar e não adicionar formol ou solução fixadora ao material.**

REALIZAÇÃO DA ANÁLISE DE ANEUPLOIDIAS CROMOSSÔMICAS

Esta técnica estuda cromossomos específicos determinando o sexo fetal e cerca de 70% das alterações cromossômicas (numéricas), oferecendo o diagnóstico para as principais síndromes, como as aneuploidias regulares dos cromossomos 13, 15, 16, 18, 21, X e Y. Sendo assim, a análise de aneuploidias cromossômicas PODE ser indicada como exame complementar nas situações em que não houve expansão clonal durante a cultura celular.

É importante destacar as limitações dessa técnica, sendo elas: impossibilidade de detecção de mosaicismos; impossibilidade de detecção de alterações estruturais; impossibilidade (em alguns cenários) de distinção entre contaminação materno/fetal e presença de euploidia. **A necessidade da coleta de amostra biológica (sangue periférico) da genitora para análise de possível contaminação materno/fetal pode ser procedida da obtenção de resultados normais para os padrões alélicos do feto.**

A análise do padrão alélico envolvendo amostras de líquido amniótico, vilo corial ou material de aborto pode ser influenciada por contaminação materno/fetal e, assim, oferecer risco de interpretações equivocadas dos resultados e conclusões reportados no laudo.

- Análise padrão de Aneuploidias Cromossômicas Fetais (2 – 3 fragmentos moleculares STRs envolvendo os cromossomos 13, 15, 16, 18, 21 e X)
- Análise ampliada de Aneuploidias Cromossômicas Fetais (5 fragmentos moleculares STRs envolvendo os cromossomos 13, 15, 16, 18, 21, X e Y)

DECLARAÇÃO

Declaro ter conhecimento de que todas as informações prestadas durante a entrevista são de caráter confidencial e serão utilizadas somente para fins de diagnóstico e científicos. Caso ocorra produção científica, não haverá qualquer identificação pessoal e dos dados da entrevista.

Assim, eu _____, portador(a) do RG _____, após devidamente esclarecido (a) pelo Laboratório BIOVIDA, e ter entendido o que me foi explicado, permito a coleta de amostras biológicas e autorizo os procedimentos necessários para os testes genéticos requeridos pelo médico assistente.

Assim sendo, declaro que li, tive conhecimento e aceitei as implicações explanadas neste consentimento.

_____	de	_____	de	_____
Data da Declaração				
Assinatura da Paciente ou Representante CPF				