

Termo de Consentimento Informado – Teste Microarray (SNP Array)

Cole aqui a etiqueta

O que é exame Microarray (SNP Array)?

Microarray (SNP Array) é uma técnica que permite verificar se há perdas ou ganhos de segmentos cromossômicos submicroscópicos no genoma de um indivíduo. O cariótipo por bandeamento G é uma técnica citogenética que oferece informação semelhante, mas com limite de resolução bem menor – só detectam alterações maiores do que 4 -10 milhões de pares de base (4 – 10 Mb). O exame de Microarray (SNP Array) detecta alterações cromossômicas de 10 a 100 vezes menores do que é visível ao microscópio óptico, dependendo da plataforma utilizada.

Utilizamos microarrays produzidos pela empresa Affymetrix, CytoScan®750K Cytogenetics Solution que contém 750.000 oligonucleotídeos, sendo composta por 200.000 SNP e 550.000 marcadores não polimórficos, distribuídos ao longo da sequência do genoma humano. Esta plataforma permite também identificar longos segmentos cromossômicos em homozigose, indicativos de unidissomia parental. Como se trata de um exame relativamente novo, às vezes identificamos variantes cromossômicas cujo significado clínico não esteja bem estabelecido.

Limitações

O limite de resolução dos arrays que utilizamos aproxima-se de 100 Kb; alterações cromossômicas menores não podem ser detectadas. O exame de Microarray (SNP Array) não é capaz de detectar alterações cromossômicas equilibradas, como translocações recíprocas, inversões ou inserções; também não identifica alterações do DNA mitocondrial e mutações de ponto. Alterações cromossômicas em mosaico com frequência inferior a 30% não podem ser identificadas.

TERMO DE CONSENTIMENTO TESTE DE ARRAY GENÔMICO

Eu, _____, portador do RG: _____, abaixo assinado (a) concordo de livre e espontânea vontade, em fornecer amostra de sangue de meu (minha) filho (a) para a realização do teste de Array genômico.

Declaro que obtive todas as informações necessárias, bem como todos os eventuais esclarecimentos quanto às dúvidas por mim apresentadas. Entendo que:

- 1) O objetivo deste exame é verificar a presença de perdas ou ganhos de material genômico na amostra submetida.
- 2) O exame é necessário para que uma possível causa da doença genética em questão seja identificada, mas não há nenhuma certeza de que a causa será encontrada.
- 3) Esse exame não oferece tratamento terapêutico.
- 4) Este exame não identifica alterações cromossômicas equilibradas, mutações de ponto (gênicas) ou alterações no DNA mitocondrial.
- 5) Devido aos relativamente poucos resultados documentados, na leitura até o presente o resultado pode não ser informativo em alguns casos.

Ficha Clínica – Microarray (SNP Array)

Nome _____

Data de Nascimento: _____

Telefone: _____

RG: _____

CPF: _____

E-mail: _____

Endereço _____

Cidade: _____

Estado: _____

CEP: _____

Nome do médico: _____

Existe algum grau de parentesco entre os pais do paciente:

[] Sim

[] Não

Realizou exame genético/genômico prévio?

[] Sim

[] Não

Se sim, qual exame e resultado encontrado? () Cariótipo () Outro

Resultado: _____

Detalhes clínicos do paciente

Descreva os sinais clínicos relevantes para um possível diagnóstico

Quanto ao histórico famílias, há casos de abortos ou malformações na família? Em que grau de parentesco?

_____ de _____ de _____

Assinatura do responsável