

TERMO DE CONSENTIMENTO

Eu entendo que uma amostra de meu sangue será obtida, um procedimento que possui um risco muito reduzido. Eu compreendo que as amostras para diagnóstico serão utilizadas com o propósito de determinar se eu sou portador de uma alteração genética, ou apresento risco aumentado para esta condição genética. Eu compreendo que: (1) A análise de DNA realizada é específica para a condição especificada. (2) Estes testes são relativamente novos e estão sujeitos a mudanças periódicas para melhorar e aumentar a utilidade do teste. Os testes não são considerados pesquisa, mas são considerados como o melhor e o mais novo serviço disponível. Estes testes são geralmente complexos e utilizam materiais especializados, sendo que há uma pequena possibilidade de que o teste não funcione adequadamente ou que uma falha possa ocorrer. A taxa de erros é muito baixa, algo em torno de 1 em 1.000 amostras. Minha assinatura abaixo reconhece minha participação voluntária neste teste, mas de nenhuma forma libera o laboratório e seus funcionários de sua responsabilidade ética em relação a mim. (3) Em alguns casos, pode ser necessário que o laboratório realize nova análise nas amostras de DNA utilizando métodos novos e aperfeiçoados. No entanto, eu entendo que o laboratório não é um serviço de estocagem de DNA e minha amostra de DNA pode não estar disponível para estudos clínicos futuros. (4) Devido à complexidade dos testes de DNA e às importantes implicações dos resultados destes testes, os resultados serão divulgados somente para mim, através de meu médico ou do geneticista que solicitou o teste. Os resultados são confidenciais; eles somente serão liberados para outros profissionais médicos ou para terceiros mediante meu consentimento escrito. Minha participação no teste de DNA é completamente voluntária. (5) Esta amostra será utilizada somente para o teste solicitado. Em alguns casos, amostras de DNA poderão ser tornadas anônimas (remoção de todos os identificadores) e usadas como amostras-controle ou em pesquisa. Os resultados destes testes não podem ser atribuídos a pacientes identificáveis e os resultados não são comunicados.

Nome do(a) paciente: _____ CPF _____

Telefone para contato: Residencial: (____) _____ Celular: (____) _____

Assinatura do(a) paciente ou responsável: _____

Data: ____/____/____

Autorização para exame em menor de idade

Declaro que eu, _____ portador(a) do CPF _____, nascido(a) no dia ____/____/____ sou responsável legal pelo(a) menor de idade _____ e autorizo o laboratório a realizar exames e análises clínicas, conforme necessário, em conformidade com as leis e regulamentações aplicáveis.

Declaração do médico ou geneticista: eu expliquei o teste de DNA para esta pessoa. Eu mencionei as limitações descritas acima, e respondi às perguntas que me foram feitas.

Nome do exame solicitado: _____

Nome do médico solicitante: _____ CRM: _____

Telefone para contato: (____) _____ E-mail: _____

Assinatura e carimbo do médico solicitante: _____

Data: ____/____/____

Caro cliente,

Para uma melhor interpretação dos resultados pedimos que este questionário seja preenchido preferencialmente em conjunto com seu médico. Antes que prossiga com o preenchimento deste, gostaríamos de informá-lo sobre a neoplasia endócrina múltipla tipo 2 e o objetivo deste exame.

O objetivo deste exame é a exclusão ou confirmação do diagnóstico de neoplasia endócrina múltipla tipo 2 ("Multiple endocrine neoplasia type 2", MEN2) através do teste genético. A MEN2 é uma síndrome genética associada ao carcinoma medular de tireoide, e em alguns casos, ao feocromocitoma (tumor da glândula supra-renal) e ao hiperparatireoidismo primário (hiperfuncionamento das glândulas paratireoides). Esta síndrome é hereditária, isto é, pode ser transmitida de pais para filhos. A MEN2 pode se manifestar de três maneiras: (1) famílias em que indivíduos desenvolvam somente o carcinoma medular de tireoide (carcinoma medular de tireoide familiar), (2) famílias em que indivíduos tenham o risco de desenvolver, além do carcinoma medular de tireoide, o feocromocitoma e o hiperparatireoidismo (neoplasia endócrina múltipla tipo 2A – MEN2A) e, (3) famílias ou indivíduos que além do carcinoma medular de tireoide, possam desenvolver o feocromocitoma, neuromas da mucosa oral e intestinal e caracteres físicos típicos (neoplasia endócrina múltipla tipo 2B – MEN2B). Todos estes subtipos de MEN2 estão associados à mutação do gene chamado RET. Estas mutações (alterações), quando presentes, podem ser identificadas através do teste genético. Neste exame, o indivíduo colherá sangue para que o seu DNA seja obtido e o gene em questão será sequenciado (lido) para detectar uma possível mutação. Aproximadamente 95% dos casos de MEN2A e MEN2B e 88% dos casos de carcinoma medular familiar possuem mutações conhecidas do gene RET.

Estas mutações envolvem áreas específicas do gene (especialmente os éxons* 8, 10, 11, 13, 14, 15, 16), e todas são investigadas neste teste genético (todos os éxons do gene RET).

**Éxons são áreas do gene que possuem informações genéticas que serão convertidas na proteína final. Os éxons são numerados de acordo com a extensão do gene. No caso do gene RET, existem 20 éxons que são numerados de 1 a 20.*

Importância da Análise Genética do gene RET (MEN2)

O resultado deste exame tem relevância tanto para o paciente como para os seus familiares.

Importância deste exame para o paciente com carcinoma medular de tireoide:

1. O teste genético negativo associado à baixa suspeita clínica de doença hereditária praticamente exclui MEN2 e a necessidade de testar a família (ver abaixo). Nestes casos, não há necessidade do rastreamento clínico anual para se excluir o feocromocitoma ou hiperparatireoidismo primário.
2. Um teste genético positivo pode levar ao diagnóstico e tratamento precoce das doenças associadas à síndrome de MEN2 (feocromocitoma, hiperparatireoidismo).
3. Quando o teste genético é positivo e uma mutação específica é identificada, esta pode auxiliar na classificação do tipo de MEN2 e pode prover informação em relação à agressividade da doença. Além disso, indica que os familiares diretos devam ser testados para tal mutação (ver abaixo).
4. Um resultado negativo em pacientes que possuam uma história familiar fortemente positiva para MEN2 (casos de carcinoma medular de tireoide, feocromocitoma ou hiperparatireoidismo em familiares diretos) não exclui a possibilidade de que este indivíduo apresente uma alteração genética ainda desconhecida. Estes casos não são comuns, pois mais de 98% dos indivíduos com MEN2B, > 90% dos pacientes com MEN2A e > 75% dos pacientes com carcinoma medular familiar apresentam mutações conhecidas e testadas.

Importância deste exame para os familiares do paciente:

1. Um teste negativo associado à baixa probabilidade de doença hereditária (ausência de história familiar e ausência de achados patológicos suspeitos de doença hereditária) indica que os familiares do paciente não necessitam realizar avaliação clínica ou genética, pois a chance de hereditariedade (transmissão da doença) é muito pequena.
2. Quando o teste genético no portador de carcinoma medular de tireoide é positivo, os familiares diretos devem fazer avaliação genética, pois o risco destes serem portadores de uma mutação é de 50%.

- O teste genético positivo em familiares do paciente pode resultar no tratamento precoce do carcinoma medular de tireoide (em indivíduos em que a doença, mesmo na forma assintomática, está presente), ou pode resultar em prevenção da doença (em indivíduos jovens que ainda não desenvolveram a doença).]
- Em familiares do portador da doença, um teste genético negativo indica que este indivíduo não é portador de MEN2 e, portanto, não desenvolverá as manifestações clínicas decorrentes desta. Antes ou após o resultado do teste, você poderá entrar em contato com a assessoria médica do laboratório (Endocrinologia) para obter maiores informações

Informações do paciente:

- Qual foi a apresentação clínica que levou ao diagnóstico de carcinoma medular da tireoide (CMT)?

Nódulo de tireoide: Sim () Não ()

Gânglio cervical (pescoço): Sim () Não ()

Tumor envolvendo órgãos distantes da tireoide (fígado, ossos, pulmão ou outros): Sim () Não ()

Diarreia: Sim () Não ()

Outro sintoma: _____

- Data do diagnóstico: _____

Diagnóstico feito por punção aspirativa? Sim () Não ()

Diagnóstico feito após cirurgia? Sim () Não ()

- Qual o tipo de cirurgia foi realizado?

Tireoidectomia total (toda a glândula ressecada) ()

Tireoidectomia subtotal (parte da glândula ressecada) ()

Esvaziamento de gânglios cervicais Sim () Não () Data da cirurgia: _____

- Patologia do Tumor (estas informações estão disponíveis no laudo patológico). Se possível anexar o laudo da patologia a este documento.

Tamanho do tumor: _____

O tumor envolve gânglios cervicais? Sim () Não ()

Tumor é unifocal (somente um foco de tumor na tireoide)? Sim () Não ()

Tumor é multifocal (mais de 1 foco de tumor na tireoide)? Sim () Não ()

Presença de hiperplasia de células C? Sim () Não ()

Não há relato deste achado no laudo patológico ()

- Houve detecção de carcinoma medular em outras áreas do corpo? Sim () Não ()

6. Se sim, em que local a doença foi detectada?
Fígado () Pulmão () Ossos () Outro () Se outro local, por favor, especifique _____

7. Você tem ou teve feocromocitoma (tumor da supra-renal)? Sim () Não ()

Se sim, fez adrenalectomia? Sim () Não ()

O feocromocitoma é/foi unilateral () ou bilateral ()?

8. Você tem ou teve hiperparatireoidismo (disfunção das paratireoides)? Sim () Não ()

Se sim, fez paratireoidectomia? Sim () Não ()

9. Existe alguém em sua família com:

Câncer de tireoide? Sim () Não () Não sei ()

Feocromocitoma (tumor da supra-renal)? Sim () Não () Não sei ()

Hiperparatireoidismo? Sim () Não () Não sei ()

Cálcio elevado no sangue? Sim () Não () Não sei ()

Morte súbita? Sim () Não () Não sei ()

Se há alguém com as manifestações acima, por favor, especifique quem (irmãos, pai, mãe, primos, tios, avós) e indique qual manifestação.
