

Este formulário deve ser **completamente** preenchido para evitar atrasos na liberação do exame

**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 nº \_\_\_\_\_,  
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: \_\_\_\_\_

Caro cliente,

Para uma melhor interpretação dos resultados pedimos que este questionário seja preenchido preferencialmente com seu médico. Antes que prossiga com o preenchimento deste, gostaríamos de informá-lo sobre a neoplasia endócrina múltipla tipo 1 e o objetivo deste exame.

O objetivo deste exame é a exclusão ou confirmação do diagnóstico de neoplasia endócrina múltipla tipo 1 (“Multiple endocrine neoplasia type 1”, MEN1) através do teste genético. MEN1 é uma síndrome genética associada ao hiperparatiroidismo primário (hiperfuncionamento das glândulas paratireoides), e em alguns casos, a tumores das ilhotas pancreáticas (insulinomas, gastrinomas, tumores não funcionantes entre outros) e tumores da glândula hipófise. O hiperparatiroidismo é a manifestação clínica mais importante de MEN1, pois é a mais freqüente (>95% dos casos) e a primeira a se manifestar. Tumores de ilhotas pancreáticas e adenomas hipofisários são menos frequentes ocorrendo em aproximadamente 40% e 30% dos casos, respectivamente. MEN1 é uma síndrome hereditária, isto é, pode ser transmitida de pais para filhos. MEN1 é causada por uma mutação que inativa o gene também denominado MEN1. Este gene codifica uma proteína chamada MENIN cuja função exata ainda não foi estabelecida. Em aproximadamente 75% a 90% das famílias com MEN1 o exame genético é capaz de identificar uma mutação de MEN1.

### Utilidade da Análise Genética do gene MEN1

1. Em indivíduos com manifestações clínicas de MEN1: Confirmação do diagnóstico de MEN1

2. Em familiares de pacientes com MEN1:

- Após a detecção da mutação em um indivíduo da família a avaliação genética em outros familiares;
- Pode confirmar o diagnóstico de MEN1 em indivíduos com manifestações clínicas de MEN1;
- Pode excluir o diagnóstico de MEN1 quando a análise genética é negativa para a mutação já identificada na família. Nestes indivíduos não é necessário que se faça o acompanhamento periódico com testes laboratoriais;
- Em indivíduos assintomáticos que são portadores de uma mutação, recomenda-se iniciar um programa de monitoramento clínico e laboratorial periódico feito ao longo da vida a fim de detectar precocemente as possíveis manifestações clínicas de MEN1.

**Por favor, preencha o questionário abaixo:**

**1. Qual foi a apresentação clínica que levou ao possível diagnóstico de MEN1?**

- Hiperparatiroidismo: Sim ( ) Não ( )
- Tumor na hipófise: Sim ( ) Não ( )
- Tumor no pâncreas: Sim ( ) Não ( )
- Sou parente de uma pessoa com MEN1: Sim ( ) Não ( )

Outros sintomas: \_\_\_\_\_

**2. Data do diagnóstico: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_**

**3. Caso tenha hiperparatiroidismo responda às perguntas:**

- Sem sintomas: Sim ( ) Não ( )
- Perda óssea: Sim ( ) Não ( )
- Pedra nos rins: Sim ( ) Não ( )

**Tratamento realizado:**

- Paratireoidectomia (uma glândula ressecada) ( )
- Paratireoidectomia (3 ½ glândulas ressecadas) ( )
- Paratireoidectomia total (todas as glândulas ressecadas) ( )
- Tratamento clínico/não cirúrgico ( )

Data da cirurgia: \_\_\_\_\_

**4. Caso tenha tumor pancreático responda às perguntas abaixo:**

- Tumor não é funcionante (não produz hormônios) ( )
- Tumor produz hormônios ( )

Gastrina: Sim ( ) Não ( )

Insulina: Sim ( ) Não ( )

Não sei ( )

Outros: \_\_\_\_\_

5. Caso tenha tumor da glândula hipófise responda às perguntas abaixo:

- Tumor não é funcionante (não produz hormônios) ( )
- Tumor produz hormônios ( )
- Prolactina (Prolactinoma): Sim ( ) Não ( )
- GH (hormônio do crescimento – Acromegalia): Sim ( ) Não ( )
- Cortisol (doença de cushing's): Sim ( ) Não ( )
- Não sei ( )

Outros: \_\_\_\_\_

6. Existe alguém em sua família com:

- Hiperparatireoidismo? Sim ( ) Não ( ) Não sei ( )
- Tumor no pâncreas? Sim ( ) Não ( ) Não sei ( )
- Tumor na hipófise? Sim ( ) Não ( ) Não sei ( )
- Cálcio no sangue elevado? Sim ( ) Não ( ) Não sei ( )
- Pedra nos rins? Sim ( ) Não ( ) Não sei ( )
- Hipoglicemia (açúcar baixo) Sim ( ) Não ( ) Não sei ( )
- Diarréia crônica Sim ( ) Não ( ) Não sei ( )
- Úlcera no estômago Sim ( ) Não ( ) Não sei ( )
- Osteoporose (fraturas ósseas, perda óssea) 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.

---

---

---

---

---