



TERMO DE CONSENTIMENTO INFORMADO PARA PESQUISA DE MUTAÇÕES NOS GENES *BRCA1* E *BRCA2*

INDICAÇÕES

A síndrome de câncer de mama e ovário hereditários é uma doença genética na qual estes tumores ocorrem com maior frequência e em idade menor do que a esperada na população em geral, devido a alterações em dois genes, *BRCA1* e *BRCA2*, que deixam de funcionar e conferem uma susceptibilidade aumentada a estes tumores. Uma vez encontrada uma mutação na família, justifica-se o rastreamento desta mutação específica nos familiares de primeiro grau, para identificar quais apresentam a mesma mutação.

PROCEDIMENTOS UTILIZADOS

É realizada a coleta de uma amostra de sangue periférico para a extração do DNA do paciente, de onde serão isolados e analisados os genes, por seqüenciamento automático para identificação ou não de mutações de ponto.

RESULTADOS POSSÍVEIS

O resultado é considerado positivo quando uma mutação que reconhecidamente predispõe ao desenvolvimento de tumores for encontrada. As alterações moleculares encontradas serão comparadas com as mutações depositadas em bases internacionais. Caso as alterações moleculares sejam únicas, não descritas anteriormente na literatura e desconhecidas, poderá ser difícil entender se são a real causa dos tumores apresentados pela família e, na impossibilidade de se determinar a patogenicidade, serão classificadas como variantes de significado desconhecido. Variantes benignas, não associadas à doença não serão descritas.

COMPLICAÇÕES E RISCOS ESPERADOS DO PROCEDIMENTO

Pode ocorrer dor local, edema ou vermelhidão no local da coleta, que devem ser passageiros. Mais raramente, pode haver infecção.

BENEFÍCIOS DO TESTE MOLECULAR

Se o teste demonstrar que você tem uma alteração que reconhecidamente predispõe ao desenvolvimento de tumores, esse conhecimento poderá ajudar você e seu médico a fazer escolhas sobre o rastreamento de alterações e adoção de medidas preventivas ou redutoras de risco com maior embasamento e informação. Esta alteração também poderá ser rastreada em outros membros da família. Se o teste não mostrar alterações, a avaliação clínica será soberana na interpretação deste resultado.

IMPLICAÇÕES E LIMITAÇÕES DO TESTE MOLECULAR

Existem implicações psicológicas, sociais, médicas, éticas e legais envolvidas com o resultado deste teste. O teste tem limitações quanto ao seu resultado, o que não invalida o diagnóstico clínico. Os pacientes podem portar outras alterações não passíveis de serem identificadas pela técnica utilizada. Além disso, não verifica alterações em outros genes.

O resultado desse exame, ao ser comparado com os resultados dos testes de outros familiares, pode indicar que um suposto relacionamento biológico é incorreto. No entanto, o Hospital Israelita Albert Einstein trata o resultado deste exame como confidencial.

GARANTIAS E LIBERDADES

Dado o impacto que os resultados possam ter sobre sua saúde, o resultado de seu teste será entregue somente ao médico que solicitou o exame, e deve ser avaliado dentro no contexto de seu histórico de saúde e de seu histórico familiar. Você pode decidir não realizar o teste ou não conhecer seu resultado imediatamente.

Com relação ao armazenamento da sua amostra biológica, você deve escolher uma das opções abaixo:

- A amostra não será utilizada para pesquisas futuras;
- A amostra pode ser armazenada para pesquisas futuras. Não desejo ser informado sobre a pesquisa em que a minha amostra será utilizada e não desejo ser informado dos resultados.
- A amostra pode ser armazenada para pesquisas futuras. Desejo ser informado sobre a pesquisa em que a minha amostra será utilizada e desejo ser informado dos resultados. Caso os resultados sejam relevantes à minha saúde, o meu médico deve ser comunicado;

DECLARAÇÃO DO PACIENTE

Discuti o teste de susceptibilidade genética para câncer hereditário, tive oportunidade de fazer todas as perguntas que me surgiram e compreendi as respostas recebidas. Fui orientado quanto à necessidade de assinar um consentimento informado e compreendi todas as informações contidas neste documento.

Nome do paciente: _____

Data : ____/____/____

RG: _____

Assinatura do paciente: _____

Eu, Dr. _____, CRM _____ Estado _____, declaro ter fornecido as informações detalhadas sobre este exame e orientado o paciente quanto aos seus resultados.

Assinatura do médico: _____ Data : ____/____/____