



PROJETO INVESTIGAÇÃO DA SÍNDROME DE DELEÇÃO 22q11.2 UTILIZANDO DIFERENTES ESTRATÉGIAS PARA APLICAÇÃO EM SAÚDE

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARTICIPANTES OU RESPONSÁVEL



Coordenadora: Prof^ª. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes

Nome do paciente: _____

Registro do paciente na unidade de saúde de origem: _____

Responsável Local: _____

Código PCFB: _____

Qual o objetivo desse estudo?

Para o paciente e sua família, este estudo tem como objetivo identificar anormalidades no material genético de pessoas com suspeita de Síndrome de deleção 22q11.2. Trata-se, portanto, de exames com caráter diagnóstico, que poderão contribuir para o conhecimento da apresentação clínica da doença. Serão utilizadas técnicas de Hibridação *in situ* com fluorescência (FISH), *Multiplex-ligating probe amplification* (MLPA) e Hibridação Genômica em arrays (*array Genomic Hybridization- aGH*).

Para a pesquisa, este estudo objetiva reconhecer os sinais clínicos que mais aparecem nos pacientes com a deleção 22q11.2 e estabelecer estratégias eficientes e com bom custo para utilização na área da saúde brasileira.

Como esse estudo será feito?

Este estudo começará com o treinamento de médicos para reconhecimento dos sinais e sintomas da Síndrome de deleção 22q11.2 e para o preenchimento de uma base de dados na internet com as informações de cada paciente e família. Esses dados, incluindo possível questionário pré e pós-treinamento, poderão ser usados para pesquisa médica. Quando isso acontecer, nenhum paciente será identificado.

Os médicos treinados terão senha, para preenchimento desta base de dados em que ficarão armazenadas informações sobre a história clínica do paciente e da família, que incluirá: informações clínicas e genéticas da família, exame clínico e registro fotográfico. É possível que outros exames complementares sejam solicitados para ajudar no diagnóstico, de acordo com a avaliação do médico assistente. Se isso ocorrer, os resultados serão colocados na base de dados. São eles: exame do coração (ecocardiograma), exame do nariz e céu da boca (nasofibrosopia), ressonância magnética ou tomografia computadorizada, ultrassom abdominal e de vias urinárias, avaliação oftalmológica e auditiva.

Após a avaliação e conclusão médica sobre a indicação de exame para Síndrome de deleção 22q11.2 será realizada coleta de saliva e (ou) sangue. O sangue do paciente será utilizado para extração do DNA ou para cultivo celular, a partir dos quais serão investigadas perdas ou ganhos de pequenos fragmentos dos cromossomos.

Rubrica do pesquisador: _____

Rubrica do participante: _____



PROJETO INVESTIGAÇÃO DA SÍNDROME DE DELEÇÃO 22q11.2 UTILIZANDO DIFERENTES ESTRATÉGIAS PARA APLICAÇÃO EM SAÚDE

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARTICIPANTES OU RESPONSÁVEL



Se houver algum achado no exame que necessite mais investigação, poderá ser necessária nova coleta, para confirmação dos resultados. Todas as amostras de sangue coletadas serão processadas e armazenadas nos Laboratórios de Genética Molecular e Citogenética e Citogenômica da Faculdade de Ciências Médicas UNICAMP durante o tempo que a investigação diagnóstica durar (usualmente até 2 anos).

Você poderá, também, autorizar a armazenagem do material em definitivo para futuras pesquisas sobre o assunto. De todo modo, antes de se realizar qualquer estudo futuro, será solicitada a aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa para tal.

Existe risco ou desconforto?

Para as avaliações por médico, não haverá riscos ou desconfortos para os pacientes e suas famílias.

Os exames complementares serão realizados por profissionais habilitados e a critério médico.

A coleta de saliva não é dolorosa e utilizará solução salina (Cloreto de sódio 0,9%) e uma haste de madeira semelhante à palito de sorvete.

A coleta de sangue será realizada por profissional treinado e com material adequado, com risco apenas de dor leve durante a coleta e a possibilidade de formação de manchas rochas no local onde for realizada a coleta.

Quais as vantagens em participar deste estudo?

Para o paciente e sua família, o benefício direto é a realização de exames diagnósticos que não estão disponíveis na rede pública. A avaliação médica e os exames podem ajudar a explicar a causa dos sinais e sintomas. A confirmação laboratorial da doença pode facilitar os cuidados de saúde do paciente, além de ajudar na orientação genética do paciente e de seus pais. Entretanto, de modo geral, não haveria mudança do curso da doença.

O seguimento clínico e demais orientações médicas continuará a cargo do médico assistente, no serviço de origem do paciente.

Os benefícios coletivos incluem estabelecer em qual(is) situação(ões) os exames estariam indicados e qual(is) seria(m) as melhores alternativas de investigação. Os conhecimentos desta pesquisa poderão ajudar a entender as causas desses defeitos congênitos e ajudar a sugerir quais sinais e sintomas deveriam indicar o exame e quais exames poderiam ter bom custo para o sistema de saúde brasileiro.

Não haverá qualquer forma de pagamento ou remuneração aos indivíduos que participarem deste estudo.

Rubrica do pesquisador: _____

Rubrica do participante: _____

Departamento de Genética Médica-Unicamp/e-mail: cranface@fcm.unicamp.br
Rua: Tessália Vieira de Camargo, 126- CEP: 13083-887 - Campinas-SP



PROJETO INVESTIGAÇÃO DA SÍNDROME DE DELEÇÃO 22q11.2 UTILIZANDO DIFERENTES ESTRATÉGIAS PARA APLICAÇÃO EM SAÚDE

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARTICIPANTES OU RESPONSÁVEL



A participação é obrigatória?

Só participarão os indivíduos e famílias interessados.

Como este estudo objetiva buscar estratégias eficientes e de bom custo, todos os passos acima são essenciais. Portanto, só serão incluídos pacientes ou famílias que estiverem de acordo com todo o processo. O paciente ou seus responsáveis poderão pedir sua saída do projeto a qualquer momento. Nesta situação, não se pode garantir que os exames sejam conclusivos.

Quem terá acesso aos resultados?

O acesso aos dados clínicos e fotográficos coletados na base de dados será somente dos coordenadores e responsáveis por esta base e o médico que preencheu os dados e solicitou o exame de seu paciente. Nenhuma outra pessoa conhecerá o conteúdo de cada paciente.

Todos os resultados dos exames serão transmitidos ao responsável pelo paciente pelo médico que solicitou o exame em consulta médica agendada no serviço de saúde que a família é acompanhada. Se os resultados e informações forem utilizados para publicação em congressos ou revistas científicas, nenhuma identificação do paciente será utilizada.

Com quem posso esclarecer minhas dúvidas?

As dúvidas poderão ser esclarecidas, em qualquer fase do estudo, com o médico que o convidou a participar _____ pelo telefone _____. Poderei contatar também as pesquisadoras Profa. Dra. Vera L. Gil da Silva Lopes, Dra. Elaine Lustosa Mendes ou a biomédica Ilária Cristina Sgardoli do Departamento de Genética Médica, da Faculdade de Ciências Médicas - Unicamp, **Rua Tessália Vieira de Camargo, 126, Cep: 13083-887, Telefax: (19) 3521-8906 ou (19) 3521-8904.**

A secretaria do Comitê de Ética em Pesquisa da Pró Reitoria de Pesquisa – Unicamp, também poderá ser contatada, para o recebimento de denúncias e ou reclamações referente aos aspectos éticos da pesquisa, pelo telefone (19) 35218936 ou (19) 35217187. **Rua Tessália Vieira de Camargo, 126, Cep:13083-887.**

Este projeto tem aprovação do CEP-PRP-UNICAMP número CAAE 16525913.1.0000.5404.

Sua autorização significa que você está de acordo com a participação neste estudo. Portanto, autoriza a utilização dos dados para a pesquisa. Fica claro, também, que os resultados dos exames deste paciente serão entregues aos responsáveis pelo médico que acompanha o atendimento e que fará o seguimento clínico. Assinando este documento, confirmo que:

Rubrica do pesquisador: _____

Rubrica do participante: _____

Departamento de Genética Médica-Unicamp/e-mail: cranface@fcm.unicamp.br
Rua: Tessália Vieira de Camargo,126- CEP: 13083-887 - Campinas-SP



PROJETO INVESTIGAÇÃO DA SÍNDROME DE DELEÇÃO 22q11.2 UTILIZANDO DIFERENTES ESTRATÉGIAS PARA APLICAÇÃO EM SAÚDE

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARTICIPANTES OU RESPONSÁVEL



AUTORIZAÇÃO

Como **paciente** ou **responsável** por **um** **paciente**, o (a) Dr. (a): _____ me explicou o objetivo do estudo, os procedimentos, os riscos, desconforto e possíveis vantagens em participar desse estudo. Eu li, foi explicado e compreendi esse formulário de consentimento e estou de pleno acordo.

1. Concordo em participar do presente estudo APENAS na coleta de informações e fotografias para a Base de dados Clínicos e Familiares, SEM coleta de material biológico (sangue ou saliva).

Sim

Não

Assinatura: _____

1. Autorizo a tomada de fotografias minha e da pessoa sob minha guarda para publicação em revista científica, se houver contribuição científica relevante após conclusão da investigação:

Sim

Não

Assinatura: _____

2. Autorizo a coleta de saliva para técnica de FISH:

Sim

Não

Assinatura: _____

3. Autorizo a coleta de sangue para cultura de linfócitos:

Sim

Não

Assinatura: _____

4. Autorizo coleta de sangue para extração de DNA:

Sim

Não

Assinatura: _____

5. Autorizo armazenagem de DNA para utilização neste projeto:

Sim

Não

Assinatura: _____

6. Autorizo armazenagem de DNA para utilização futura. Quero ser contatado pelo meu médico ou pela coordenação do projeto para novo estudo **apenas** se houver resultado que modifique o seguimento médico meu e (ou) de minha família.

Sim

Não

Comprometo-me a manter os dados de contato atualizados.

Assinatura: _____

Rubrica do pesquisador: _____

Rubrica do participante: _____

Departamento de Genética Médica-Unicamp/e-mail: cranface@fcm.unicamp.br
Rua: Tessália Vieira de Camargo, 126- CEP: 13083-887 - Campinas-SP



**PROJETO INVESTIGAÇÃO DA SÍNDROME DE DELEÇÃO 22q11.2 UTILIZANDO
DIFERENTES ESTRATÉGIAS PARA APLICAÇÃO EM SAÚDE**



**TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO
PARTICIPANTES OU RESPONSÁVEL**

7. Autorizo armazenagem de DNA para utilização futura. Quero ser contatado pelo meu médico ou pela coordenação do projeto **antes** de qualquer outro estudo.

Sim

Não

Comprometo-me a manter os dados de contato atualizados.

Assinatura: _____

8. Concordo que as informações clínicas e resultados de exames (Cariótipo, Array e testes moleculares) SEM NENHUMA IDENTIFICAÇÃO PESSOAL, possam ser consultadas, na Base de Dados do Projeto Crânio Face Brasil, por outros profissionais da área de saúde para comparação com bases mundiais visando melhorias em protocolos de investigação diagnóstica.

Sim

Não

Assinatura: _____

9.

Nome do paciente: _____

Nome do responsável: _____

Idade: _____ Parentesco: _____ R.G.: _____

Endereço para contato: _____

Fone para contato: _____

Local/Data: _____

Assinatura do paciente ou responsável

RESPONSABILIDADE DO PESQUISADOR

Eu expliquei a _____ o objetivo do estudo, os procedimentos requeridos e os possíveis riscos e vantagens em participar desse estudo, usando o melhor do meu conhecimento. Eu me comprometo a fornecer uma via desse formulário de consentimento ao participante ou responsável.

Nome do pesquisador ou associado: _____

Local/Data: _____

Assinatura do pesquisador ou associado _____