

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

Nome do Médico participante: _____

Qual o objetivo desse estudo?

Para o paciente e sua família, este estudo tem como objetivo identificar anormalidades em cromossomos ou genes de indivíduos 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 deste quadro. 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 visa reconhecer os sinais clínicos mais frequentes nos pacientes com a deleção 22q11.2 e estabelecer estratégias custo-efetivas de sua investigação.

Todos os pacientes incluídos deverão assinar o TCLE específico para o estudo, aprovado pelo CEP-PRP-UNICAMP.

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. Para isso, será utilizado manual específico para essas atividades. Esses dados, incluindo possível questionário pré e pós-treinamento, poderão ser usados para fins científicos, preservando o sigilo.

Os médicos treinados serão cadastrados com 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 exames complementares, como parte da rotina diagnóstica, venham a ser solicitados durante a investigação clínica. Neste caso, solicita-se que seus resultados sejam incorporados à base de dados. Os exames mais comuns são: ecocardiograma, nasofibroscopia, 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.

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).

Os resultados serão disponibilizados para você por meio eletrônico e acessado por meio de sua senha pessoal. Você será treinado previamente para ser responsável por todo o contato e seguimento clínico do paciente e da família tanto durante a investigação, quanto após o resultado dos exames.

A longo prazo, poderão ser desenvolvidos estudos clínicos e de custo-efetividade baseados nas informações coletadas.

Existe risco ou desconforto?

O médico deverá estar ciente que o preenchimento da base de dados ocupará determinado tempo (de modo geral cerca de 20 minutos por paciente).

Quanto às avaliações clínicas, exames complementares, coleta de saliva utilizando espátula de madeira em solução salina e de sangue por punção venosa são práticas comuns à atividade dos profissionais de saúde.

Quais as vantagens em participar deste estudo?

O **médico** terá a oportunidade de ser atualizado sobre a síndrome de deleção 22q11.2 e receber orientação de como proceder para orientação genética geral.

Para o paciente e sua família, a avaliação médica e os exames realizados neste projeto podem contribuir para identificação de uma causa para explicar os sinais e sintomas da síndrome de deleção 22q11.2 e permitir seguimento e (ou) tratamento apropriado para cada caso, se houver, e ainda aconselhamento genético.

Ainda, este projeto permitirá estabelecer em qual (is) situação os exames estariam indicados e qual (is) seria(m) as melhores alternativas de investigação, dentre as propostas neste estudo. Os conhecimentos obtidos com esta pesquisa poderão ajudar a entender a etiopatogenia dessa doença, os sinais clínicos indicativos para sua investigação e contribuir para estabelecer estratégia custo-efetiva para a saúde brasileira.

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

A participação é obrigatória?

Só participarão os médicos e indivíduos e famílias interessados.

Tratando-se de estudo que objetiva buscar estratégias custo-efetivas, todos os passos acima são essenciais e, portanto, só serão incluídos médicos, pacientes ou famílias que estiverem de acordo com todo o processo. Entretanto, qualquer um desses sujeitos poderá pedir sua exclusão 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 hierarquizado. Assim, somente os coordenadores e responsáveis pelo gerenciamento desta base e o médico que preencheu os dados e solicitou o exame, mediante senha, terão acesso às informações de seu paciente.

Todos os resultados dos exames serão transmitidos ao responsável pelo paciente pelo médico assistente em consulta médica previamente agendada. Sendo o médico não geneticista e necessitando suporte para aconselhamento genético, este será providenciado pelos integrantes do Projeto Crânio-face Brasil, que participam deste estudo. Se os resultados e informações forem utilizados para fins de publicação em congressos ou revistas científicas, nenhuma identificação do paciente será utilizada.

Com quem posso esclarecer minhas dúvidas?

Os médicos participantes poderão contatar as pesquisadoras Profa. Dra. Vera L. Gil da Silva Lopes, a médica 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 - Pró Reitoria de Pesquisa - Unicamp, também poderá ser contatada, para o recebimento de denúncias e ou reclamações referente aos



**PROJETO INVESTIGAÇÃO DA SÍNDROME DE DELEÇÃO 22q11.2 UTILIZANDO
DIFERENTES ESTRATÉGIAS PARA APLICAÇÃO EM SAÚDE
TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO
MÉDICO PARTICIPANTE**



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.

AUTORIZAÇÃO

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 você será responsável pela comunicação dos resultados dos exames de seus paciente às famílias e pelo seguimento clínico.

Assinando este documento, confirmo que:

Como médico, fui convidado a participar deste estudo, entendi o método e estou de acordo com os procedimentos adotados para participação. Entendo, também, que serei responsável pela alimentação correta e completa da base de dados sobre o paciente sob meus cuidados, assim como pela verificação do resultado do exame e transmissão das informações gerais dos resultados para a família. Serei responsável também pelo encaminhamento da família para aconselhamento genético específico, se necessário.

Nome do médico responsável: _____

Endereço para contato: _____

Fone para contato: _____

Local/Data: _____

Assinatura do médico responsável