

Prezada paciente,

O seu médico recomenda um teste pré-natal não invasivo ("CentoNIPT®") para você ou para a paciente pela qual é responsável/tutor legal (doravante, "**você**" ou "**a Paciente**").

**A CENTOGENE irá realizar o teste pré-natal não invasivo. É da exclusiva responsabilidade do médico assistente a interpretação do(s) resultados(s) de tal teste pré-natal não invasivo e a comunicação a você ou à Paciente dos resultados desses testes genéticos.**

De seguida, informá-lo-emos a você ou à Paciente sobre o procedimento do teste, possíveis resultados e potenciais riscos. A Paciente poderá querer consultar o seu médico ou um conselheiro genético antes de assinar o Formulário de Consentimento Informado.

O CentoNIPT efectua o rastreio de algumas doenças cromossómicas no feto antes do nascimento. Durante a gravidez, o sangue materno contém material genético, o chamado ADN livre de células (cfDNA), tanto da mãe como do feto. O ADN codifica a informação genética necessária para o desenvolvimento, função, crescimento e reprodução dos seres humanos. As anomalias cromossómicas podem comprometer o feto em desenvolvimento como resultado de um processamento incorreto do material genético na formação do óvulo ou do esperma e/ou durante as primeiras fases do desenvolvimento do feto. Estas anomalias cromossómicas podem afetar significativamente a saúde e o bem-estar do recém-nascido.

O material biológico ("**Amostra**") necessário para o CentoNIPT é o sangue materno.

**CentoNIPT faz o rastreio de:**

- **Síndrome de Down** (Trissomia 21): afeta 1 em 1000 nados-vivos
- **Síndrome de Edwards** (Trissomia 18): afeta 1 em 3000 a 6000 nados-vivos
- **Síndrome de Patau** (Trissomia 13): afeta 1 em 5000 nados-vivos

**Se for permitido no seu país e selecionado pelo seu médico ou pelo médico da Paciente, o CentoNIPT efectua o rastreio de:**

- **Síndrome de Turner** (Monossomia do cromossoma X)
- **Síndrome de Klinefelter** (XXY)
- **Síndrome de Jacobs** (XYY)
- **Síndrome de triplo X** (XXX)

O CentoNIPT também é adequado se a paciente estiver grávida de gémeos. Como o CentoNIPT inclui a análise dos cromossomas sexuais, o sexo do feto será revelado na análise laboratorial. Caso o sexo seja comunicado, pode ser divulgado pelo médico assistente de acordo com a legislação local.

#### Resultados possíveis ou Importância dos resultados

O CentoNIPT é um teste de rastreio - não é um teste de diagnóstico. Isto significa que pode prever se o risco de uma doença genética é elevado ou reduzido. Os resultados irão indicar se alguma das anomalias cromossómicas descritas foi detectada no feto. No entanto, o CentoNIPT não pode diagnosticar uma doença genética com 100 por cento de certeza. Um resultado de alto risco indica um aumento substancial do risco de uma anomalia cromossómica específica. Por outro lado, um resultado de baixo risco indica um risco significativamente reduzido para as anomalias cromossómicas mencionadas. Se o CentoNIPT for de alto risco, o médico assistente oferece-lhe a você ou à Paciente uma análise adicional para confirmar os resultados e encaminha-o para aconselhamento genético para discutir as implicações e opções disponíveis para você e para o feto. Normalmente, recomenda-se a realização de testes pré-natais invasivos.

#### Limitações do teste CentoNIPT

- O CentoNIPT detecta um risco aumentado para um grupo das anomalias cromossómicas pré-natais mais comuns. No entanto, o CentoNIPT não pode excluir completamente o risco destas aneuploidias, de outras anomalias cromossómicas ou de malformações congénitas.
- O CentoNIPT foi concebido apenas para analisar aneuploidias cromossómicas completas do feto após as 10 semanas de gestação e reporta aneuploidias dos cromossomas 21, 18 e 13 em gestações únicas e gemelares. No caso de gestações únicas, o CentoNIPT pode, opcionalmente, rastrear aneuploidias dos cromossomas sexuais (X0, XXX, XXY e XYY).
- No caso de transplante de órgãos de um dador masculino para a mãe, o estudo dos cromossomas sexuais do feto não pode ser determinado.
- Existe uma pequena possibilidade de o CentoNIPT poder refletir alterações cromossómicas na placenta (mosaicismo placentário confinado) ou na mãe (mosaicismo cromossómico) em vez de alterações cromossómicas no feto, uma vez que analisa o cfDNA fetal e materno.
- As gestações triplas ou superiores não podem ser analisadas pelo CentoNIPT.
- No caso de gestações gemelares, a deteção do cromossoma Y indica que pelo menos um dos fetos é do sexo masculino; no entanto, o sexo fetal de cada gémeo individual não pode ser determinado pelo teste. As aneuploidias dos cromossomas sexuais não podem ser analisadas para uma gestação gemelar pelo CentoNIPT.
- No caso de resultados incertos ou não ambíguos, é geralmente recomendada uma análise mais aprofundada através de testes pré-natais invasivos.
- Os resultados de baixo risco não eliminam a possibilidade de anomalias cromossómicas nos cromossomas testados. Um resultado de baixo risco não elimina a possibilidade de a gravidez ter outras anomalias cromossómicas (por exemplo, microdeleções), doenças genéticas ou malformações congénitas.
- Os resultados podem ser confundidos por factores maternos e/ou fetais, como transfusão de sangue materna recente, peso materno, terapia com células estaminais e outros.
- Devido a restrições legais - mesmo que solicitado - o sexo fetal não será incluído e/ou divulgado no relatório em países selecionados.
- Note-se, no entanto, que se for detectada e notificada uma aneuploidia dos cromossomas sexuais, o sexo fetal será revelado e, por conseguinte, será explicitamente indicado no relatório, mesmo que não se tenha optado pela revelação do sexo fetal.

#### Potenciais riscos

O CentoNIPT é considerado não invasivo porque requer apenas a extração de sangue da mulher grávida e não representa qualquer risco para a saúde do feto. Apesar disso, os potenciais riscos são os seguintes (1) Se for recolhida uma amostra de sangue, pode ocorrer uma hemorragia secundária transitória e dor no local da punção e, raramente, reacções alérgicas locais; a punção pode também resultar em hematomas. No entanto, estes efeitos desaparecem normalmente de forma rápida. Em casos muito raros, a agulha pode danificar um vaso sanguíneo ou lesionar um nervo. No entanto, o local da punção cicatriza normalmente sem efeitos permanentes. Não existem outros riscos para a saúde associados ao CentoNIPT. (2) A comunicação dos resultados do CentoNIPT pode provocar stress psicológico para você ou para a paciente e os seus familiares. (3) Se o consentimento tiver sido dado em conformidade, os seus dados genéticos e de saúde, incluindo os resultados do CentoNIPT, podem ser partilhados com médicos externos, instituições científicas e/ou empresas (farmacêuticas) para a sua própria investigação científica (incluindo comercial), mas apenas de forma anónima. No entanto, o risco de reidentificação de você ou da Paciente como pessoa não pode ser completamente excluído em teoria, devido à singularidade da informação genética. Este risco aumenta se e na medida em que mais infor-

#### Declaração de exoneração de responsabilidade

Tenha em atenção que o CentoNIPT é um teste de rastreio e não um teste de diagnóstico. Devido às limitações da tecnologia e/ou dos conhecimentos médicos actuais, não é possível excluir completamente todos os riscos de todas as doenças genéticas possíveis. Além disso, em alguns casos, o CentoNIPT pode indicar incorretamente um risco elevado de uma anomalia genética quando o feto não está realmente afetado (falso positivo) ou pode incorretamente não indicar um risco elevado de uma anomalia genética quando o feto está realmente afetado (falso negativo).

**Se tal não se dever a um erro causado pela CENTOGENE, a CENTOGENE não será responsável pelo resultado incompleto, potencialmente enganador ou incorreto do CentoNIPT.**

mações sobre você ou a Paciente estiverem publicamente disponíveis e puderem ser associadas a você ou à Paciente. Por conseguinte, recomendamos que trate essas informações com cuidado e que não as publique em bases de dados de

acesso livre ou em qualquer outro local da Internet (por exemplo, para investigação de antepassados), em especial se tiverem qualquer informação ou ligação direta a você ou à Paciente.

## Aviso de Proteção de Dados

CENTOGENE GmbH, Am Strande 7, 18055 Rostock, Germany (“**CENTOGENE**”, “**nós**”) atua como o responsável pelo tratamento da recolha, utilização, armazenamento ou divulgação (doravante “**tratamento**”) dos seus dados pessoais ou da Paciente. Na presente notificação, por “**Dados pessoais**” entendem-se quaisquer informações relativas a uma pessoa singular identificada ou identificável. Pode entrar em contato com o nosso responsável da proteção de dados diretamente no endereço acima, acrescentando o seguinte: A/C: Data Protection Officer, ou por email para [dataprivacy@centogene.com](mailto:dataprivacy@centogene.com).

### Tratamento dos dados

Recolhemos uma Amostra e outros dados pessoais, incluindo nome próprio, apelido, morada, data de nascimento, sexo, relações familiares, etnia, nacionalidade, informações sobre o seguro, número de código do doente (CGXXXXXXXX), doença, sintomas e outras informações médicas, incluindo material de imagem, se fornecido (Art. 6.º, n.º 1 a); Art. 9, n.º 2, alínea a) do RGPD), que serão depois processadas no nosso banco de dados. A Amostra é analisada com recurso a métodos científicos de ponta e os dados extraídos são processados com os dados recolhidos na nossa base de dados. Em seguida, fornecemos os resultados – contendo dados genéticos e de saúde seus ou da Paciente – ao seu médico assistente ou ao da Paciente. Se o Utilizador ou a Paciente consentirem na utilização posterior dos seus dados pessoais, tal como indicado abaixo, os seus dados serão anonimizados de facto, o que significa que não será possível voltar a identificá-lo.

### Armazenamento dos dados

Arquivamos a amostra por um período máximo de 1 ano e os dados pessoais por um período máximo de 10 anos após a comunicação do resultado. Apagamos ou tornamos anónimos os dados pessoais e destruímos o material biológico depois disso, se tal ainda não tiver acontecido. A Paciente também tem a opção de concordar com a utilização posterior dos seus dados pessoais para fins de investigação científica (incluindo comercial). Os dados podem ser de importância científica para melhorar o diagnóstico e o tratamento de doenças raras, incluindo publicações científicas. Na medida em que o doente consentiu na utilização posterior dos dados pessoais, estes serão armazenados durante um período máximo de 20 anos após a comunicação do último resultado, sendo posteriormente eliminados ou tornados anónimos.

### Destinatários dos dados pessoais

Em princípio, somos nós próprios que tratamos os dados pessoais. Qualquer transferência de dados pessoais para terceiros só tem lugar (1) com o seu consentimento explícito, (2) para cumprir uma obrigação legal ou (3) se essa transferência for permitida por lei. A este respeito, queira informar-se da seguinte forma:

- Recorremos a serviços de terceiros, por exemplo, fornecedores de serviços de TI que mantêm os nossos sistemas ou centros de dados que alojam esses sistemas. Esses serviços de terceiros são considerados como processadores de dados ao abrigo do RGPD. Estes processadores de dados foram cuidadosamente selecionados por nós, estão contratualmente obrigados a cumprir as leis de proteção de dados, estão sujeitos às nossas instruções e monitorização regular e só estão autorizados a utilizar os dados que recebem para cumprir as suas obrigações contratuais. Acordamos sempre acordos de processamento de dados em conformidade com o RGPD com esses processadores de dados.
- Se o consentimento tiver sido fornecido em conformidade, podemos fornecer dados bioquímicos, genéticos e de saúde, incluindo os resultados do CentoNIPT - apenas na forma anónima de facto - a médicos externos, instituições científicas e / ou empresas (farmacêuticas) para a sua própria investigação científica (incluindo comercial).
- Fornecemos os resultados do CentoNIPT e os dados em bruto ao médico assistente e/ou, eventualmente, ao laboratório requerente e podemos fornecer os resultados do CentoNIPT aos profissionais de saúde que estão envolvidos no seu aconselhamento médico e/ou cuidados clínicos.

### Transferência internacional dos dados

A amostra será analisada na Alemanha. Em princípio, processamos dados pes-

soais apenas na Alemanha, na União Europeia e no Espaço Económico Europeu (“**EEE**”), onde se aplicam as disposições do RGPD. Se o médico assistente e outros destinatários estiverem localizados num país terceiro fora do EEE, onde as disposições do RGPD não se aplicam, os seus dados pessoais ou os da Paciente serão transferidos para esse país terceiro. Essa transferência só será efectuada com o seu consentimento ou o consentimento da Paciente. Se um processador de dados estiver sediado fora do EEE, podemos transferir os dados pessoais para esse país terceiro, desde que (1) a Comissão Europeia tenha decidido que esse país terceiro já oferece um nível adequado de proteção de dados ou (2) estabeleçamos salvaguardas adequadas de proteção de dados com o processador de dados; por exemplo, através da celebração das chamadas “cláusulas contratuais-tipo”, incluindo cláusulas suplementares com salvaguardas adicionais. Nestes casos, o utilizador ou o paciente têm o direito de solicitar uma cópia destas “cláusulas contratuais-tipo”. Para tal, é favor contactar o nosso responsável pela proteção de dados.

### Direitos de proteção dos dados no âmbito do Regulamento geral sobre a proteção de dados (“RGPD”) da UE

- Direito de retirar o seu consentimento relativamente ao tratamento de dados
- Direito de acesso
- Direito de portabilidade dos dados
- Direito de retificação
- Direito de eliminação
- Direito à limitação do tratamento
- **Direito de oposição**
- Direito de apresentar uma reclamação a uma autoridade de controlo

### Direitos adicionais nos termos da Lei do diagnóstico genético alemã (Gendiagnostikgesetz)

- Direito de retirar o seu consentimento ao CentoNIPT (até que o mesmo tenha sido efectuado)
- Direito de solicitar a destruição da Amostra
- Até ao momento em que os resultados do CentoNIPT lhe forem comunicados a você ou ao Paciente, o direito de não ser informado sobre esses resultados, no todo ou em parte (direito de não saber); e o direito de solicitar a destruição de todos esses resultados

Para exercer os seus direitos, contacte o nosso responsável pela proteção de dados.

Com a minha assinatura em baixo, confirmo ou confirmo em nome da Paciente para o qual sou o responsável ou tutor legal (doravante, "Eu" ou "a Paciente") que Eu ou a Paciente recebi / recebeu, li / leu e compreendi / compreendeu a explicação escrita anterior sobre o teste pré-natal não invasivo. Eu ou a Paciente fui/foi adequadamente informado relativamente à finalidade, âmbito, tipo e relevância de tal análise, dos possíveis resultados e possíveis riscos. O médico responsável informou-me ou à Paciente sobre as possíveis medidas de prevenção / tratamento de qualquer possível doença. Além disso, confirmo que tive oportunidades suficientes para fazer perguntas e que tais perguntas foram respondidas de forma compreensível e com plena satisfação da minha parte e da Paciente.

## Consentimento Para o Teste Pré-natal não Invasivo e Tratamento dos Dados Relacionados

### Ao assinar este Formulário de consentimento informado, eu consinto ou consinto em nome da Paciente por quem sou responsável ou tutor legal

(1) a testes pré-natais não invasivos ("CentoNIPT") do meu material biológico ou do material biológico do paciente ("Amostra") pela CENTOGENE GmbH, Am Strande 7, 18055 Rostock, Alemanha ("CENTOGENE") para detetar anomalias cromossómicas do feto, tal como especificado na Ficha de Informação; (2) a qualquer processamento necessário dos meus dados pessoais ou dos dados pessoais da paciente para efetuar esse CentoNIPT, conforme especificado na Ficha de Informação; (3) a fornecer os resultados do CentoNIPT, bem como o sexo do feto (se aplicável) ao médico assistente e a ser informado pelo médico assistente dos resultados do CentoNIPT e do sexo do feto (se aplicável); (4) fornecer os resultados do CentoNIPT aos profissionais de saúde que estão envolvidos no meu aconselhamento médico e/ou nos cuidados clínicos da Paciente, se assim for solicitado pelo médico assistente; (5) fornecer os resultados do CentoNIPT ao laboratório requerente, de acordo com as instruções do médico assistente; (6) fornecer dados brutos do CentoNIPT, mediante pedido, ao médico assistente e/ou ao laboratório requerente; e (7) armazenar a Amostra durante um período máximo de 1 ano e os dados pessoais durante um período máximo de 10 anos após o CENTOGENE ter comunicado o resultado e (8) tornar os dados pessoais anónimos após esse período.

Além disso – se os seguintes destinatários estiverem localizados num chamado país terceiro fora do Espaço Económico Europeu, onde as disposições do RGPD não se aplicam – autorizo a transferência dos meus dados pessoais ou dos dados da Paciente para este país terceiro, em particular (1) para fornecer os resultados do CentoNIPT e os dados em bruto ao médico assistente e/ou ao laboratório requerente; e (2) para fornecer os resultados do CentoNIPT aos profissionais de saúde que estão envolvidos no meu aconselhamento médico e/ou nos cuidados clínicos da Paciente. Reconheço que esse país terceiro pode não fornecer um nível de proteção de dados equivalente ao RGPD e pode conceder menos ou menos direitos de proteção de dados aplicáveis e nenhuma autoridade independente de supervisão de proteção de dados para ajudar no exercício desses direitos.

## Consentimento Opcional Para Utilização Adicional da Amostra e dos Dados Pessoais

Compreendo que os meus dados pessoais ou os da Paciente podem permitir à CENTOGENE desenvolver e melhorar métodos de diagnóstico e soluções terapêuticas para doenças genéticas em geral. Isto pode ajudar-me a mim próprio, aos meus familiares e a outros pacientes no futuro. No entanto, esse consentimento é voluntário e não é necessário para realizar o CentoNIPT conforme especificado acima.

Reconheço que eu ou a Paciente não receberemos qualquer indemnização pelo fornecimento de dados pessoais. Renuncio a quaisquer pedidos de indemnização, royalties ou outros benefícios financeiros que possam resultar da utilização dos dados pessoais em investigação científica (incluindo comercial).

- (1) Autorizo a utilização dos meus dados pessoais ou dos dados pessoais da Paciente pela CENTOGENE para investigação científica (incluindo comercial), que se centra na causa, deteção precoce e/ou tratamento de doenças raras em geral. Reconheço que os dados pessoais serão utilizados no interesse do maior benefício possível para o público em geral para investigação que visa melhorar a prevenção, a deteção e o tratamento de doenças raras. Tal inclui, mas não se limita a, áreas de doenças como as perturbações metabólicas, as perturbações neurodegenerativas, as perturbações cardíacas e as malformações, bem como as doenças e as relações genéticas que ainda hoje são desconhecidas. Como em qualquer investigação sobre doenças raras – em particular devido às últimas descobertas em diagnósticos genéticos – geralmente não é possível prever em pormenor quais as questões e assuntos de investigação que serão abordados no futuro. Por conseguinte, o objetivo específico da investigação não pode ser detalhado neste documento e os dados podem também ser utilizados para projectos de investigação médica que não podem ser previstos atualmente.
- (2) Autorizo que o CENTOGENE partilhe os meus, ou os dados bioquímicos, genéticos e de saúde da Paciente, incluindo os resultados do CentoNIPT – apenas sob forma anónima de facto – com médicos externos, instituições científicas e/ou empresas (farmacêuticas) para a sua própria investigação científica (incluindo comercial). Reconheço que "anonimizado de facto" significa que os dados disponíveis no CENTOGENE são alterados de tal forma, incluindo a redação e a remoção de quaisquer pseudónimos, que a reidentificação da Paciente como pessoa para qualquer outro destinatário dos dados é praticamente impossível. No entanto, os riscos de confidencialidade descritos na Ficha de Informação mantêm-se.
- (3) Autorizo que a CENTOGENE armazene os meus dados pessoais ou os da Paciente durante 20 anos após o último resultado ter sido comunicado para investigação científica adicional (incluindo comercial), que se centre na causa, deteção precoce e/ou tratamento de doenças raras em geral.

Sim

Compreendo que este consentimento é voluntário e é válido até ao momento em que decida retirar o consentimento. O consentimento em relação (1) ao CentoNIPT e/ou à divulgação do sexo fetal pode ser retirado até que tal seja efectuado; e (2) ao processamento dos dados pessoais pode ser retirado em qualquer altura. Além disso, a destruição da Amostra pode ser solicitada; em cada caso com efeito para o futuro.

Até ao momento em que os resultados do CentoNIPT e/ou o sexo fetal me forem fornecidos a mim ou ao Paciente, compreendo que tenho o direito (1) de não ser informado sobre esses resultados (o chamado direito de não saber); e (2) de solicitar a destruição de todos esses resultados. Para retirar o consentimento e/ou para exercer os direitos, posso contactar o responsável pela proteção de dados da CENTOGENE.

Data	Nome e data de nascimento (DD.MM.AAAA) da Paciente	Assinatura da Paciente e / ou do seu responsável/tutor legal
.....	.....	.....

**Aviso ao médico responsável pelo tratamento**

A lei aplicável exige o consentimento informado da paciente para poder efetuar um teste pré-natal não invasivo. Solicite à sua paciente que assine o formulário de consentimento informado para que o serviço encomendado possa ser prestado. Em alternativa, confirme com a sua assinatura que a paciente deu o seu consentimento e que tem esse consentimento em arquivo. Este consentimento deve ser fornecido mediante pedido. Em seguida, envie o formulário de consentimento informado preenchido e assinado, juntamente com a ficha de informação e a(s) amostra(s) para o CENTOGENE. Se for detectada e comunicada uma aneuploidia dos cromossomas sexuais, o sexo fetal será revelado e, por conseguinte, será explicitamente indicado no relatório, mesmo que não se tenha optado pela revelação do sexo fetal. Se não se pretender a comunicação do sexo fetal, deve optar-se pela comunicação de ambos, sexo fetal e anomalias dos cromossomas sexuais.

**Confirmação do Médico**

Confirmo que (1) o consentimento acima indicado foi declarado à Paciente e/ou pelo seu tutor/tutor legal, (2) tenho a assinatura da Paciente e/ou do tutor/tutor legal em ficheiro, caso não conste acima, (3) a Paciente e/ou o tutor/tutor legal é capaz de dar o seu consentimento, (4) todas as perguntas da Paciente e/ou do tutor/tutor legal foram respondidas, (5) a Paciente e/ou o tutor/tutor legal tiveram o tempo necessário para considerar a decisão, e (6) a Paciente e/ou o tutor/tutor legal não exerceram até à data o direito de não serem informados dos resultados dos testes genéticos. Compreendo que (1) a Paciente e/ou o tutor/tutor legal podem exercer qualquer um dos direitos especificados na Ficha de Informação e (2) encaminharei tais pedidos para a CENTOGENE sem atrasos indevidos.

Data	Nome do médico responsável pelo tratamento	Assinatura do médico responsável pelo tratamento
.....	.....	.....