

CentoNIPT® – Folha Informativa

Prezada paciente,

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

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

Em seguida, queremos facultar informações você ou à Paciente sobre o procedimento de teste, possíveis resultados e os potenciais riscos. Você ou a Paciente podem optar por consultar um consultor genético antes de assinar o Formulário de consentimento informado.

CentoNIPT faz o rastreio de algumas doenças cromossômicas em fetos. Durante a gravidez, o sangue materno contém material genético, o chamado DNA livre de células (cell free DNA ou cfDNA), tanto da mãe como do feto. O DNA codifica as informações genéticas relevantes necessárias para o desenvolvimento, função, crescimento e reprodução dos seres humanos. As anomalias cromossômicas podem comprometer o feto em desenvolvimento como resultado de um processamento incorreto do material genético no óvulo ou na formação do esperma e/ou durante as primeiras fases do desenvolvimento do feto. Estas anomalias cromossômicas 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 nascidos vivos
- **Síndrome de Edwards** (Trissomia 18): afeta 1 em 3000 a 6000 nascidos vivos
- **Síndrome de Patau** (Trissomia 13): afeta 1 em 5000 nascidos vivos
- **Síndrome de Turner** (Monossomia do cromossoma X)
- **Síndrome de Klinefelter** (XXY)
- **Síndrome de Jacobs** (XYY)
- **Síndrome do triplo X** (XXX)

Dado que o CentoNIPT inclui a análise dos cromossomos sexuais, é possível que seja informado o sexo do feto. O teste CentoNIPT é igualmente adequado caso você ou a Paciente que esteja grávida de gêmeos.

Resultados possíveis ou Importância dos resultados

CentoNIPT é um teste de triagem – não um teste de diagnóstico. Isto significa que pode prever se o risco de uma condição genética é alto ou baixo. Os resultados indicarão se alguma das anomalias cromossômicas descritas foram detetadas no feto. No entanto, o teste CentoNIPT não pode diagnosticar uma condição genética com 100 por cento de certeza. Um resultado positivo indica um aumento substancial do risco de anomalia genética. Por outro lado, um resultado negativo indica um risco significativamente reduzido para as anomalias genéticas mencionadas. Se o teste CentoNIPT for positivo, o médico responsável pelo tratamento irá normalmente oferecer-lhe ou à Paciente uma análise adicional para confirmar os resultados e encaminhá-la 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 as anomalias cromossômicas pré-natais mais comuns. No entanto, CentoNIPT não permite excluir a possibilidade de outras doenças genéticas menos comuns.
- O CentoNIPT foi concebido apenas para analisar aneuploidias cromossômicas completas do feto após 10 semanas de gestação e indica as aneuploidias dos cromossomas 21, 18, 13 e dos cromossomos sexuais (X0, XXX, XXY e XYY) em gravidezes simples e gêmeas.
- Caso a mãe receba um transplante de órgão de um dador masculino, não é possível determinar o estado dos cromossomos sexuais do feto.

- Como o CentoNIPT analisa tanto o cfDNA fetal como maternal, existe uma pequena hipótese de que o CentoNIPT possa não refletir os cromossomas do feto, mas refletir as alterações cromossômicas na placenta (mosaicismo confinado à placenta) ou na mãe (mosaicismo cromossômico).
- O CentoNIPT não permite analisar gestações triplas ou superiores.
- Em caso de gestações gemelares e da detecção de apenas um cromossoma Y no CentoNIPT, este não permite determinar o sexo fetal de cada gêmeo.
- Em geral, é possível detectar aneuploidias cromossômicas na gestação gemelar com o CentoNIPT, mas não podem ser atribuídas a um feto individual. No caso de resultados incertos ou inequívocos, recomenda-se geralmente a análise posterior através de testes pré-natais invasivos.
- No caso de resultados incertos ou inequívocos, recomenda-se geralmente a análise posterior através de testes pré-natais invasivos.
- Os resultados negativos (indicados como "**Nenhuma aneuploidia detectada**") não eliminam a possibilidade de anomalias cromossômicas nos cromossomos testados. Um resultado negativo não elimina a possibilidade de a gravidez ter outras anomalias cromossômicas (por exemplo, microdeleções), condições genéticas ou anomalias congênitas.
- Os resultados podem ser confundidos por fatores maternos e/ou fetais tais como uma transfusão recente de sangue na mãe, o peso materno, terapia com células estaminais, entre outros.
- Tenha em atenção que, ao abrigo da Lei de Diagnósticos Genéticos da Alemanha, só é permitido ao médico responsável pelo tratamento indicar o sexo após a 12.ª semana de gestação.
- Devido a restrições legais, mesmo que seja pedido, o sexo fetal não será incluído nem divulgado no relatório em determinados países (nomeadamente na China e Índia).

Potenciais riscos

O CentoNIPT é considerado não invasivo porque requer a coleta de sangue apenas da mulher grávida e não representa qualquer risco para a saúde do feto. Apesar disso, os potenciais riscos são: (1) se for fornecida uma amostra de sangue, poderá ocorrer uma hemorragia secundária passageira e dor no local da punção e poderão ocorrer, raramente, reações alérgicas locais; a punção também pode resultar num hematoma. Contudo, estes efeitos costumam passar rapidamente. Em casos muito raros, a agulha pode danificar um vaso sanguíneo ou causar uma lesão num nervo. Não obstante, o local da punção costuma sarar sem efeitos permanentes. Não existem outros efeitos para a saúde associados ao CentoNIPT. (2) A comunicação dos resultados do NIPT pode resultar em stress psicológico para você ou a Paciente e familiares. (3) Se o consentimento tiver sido fornecido em conformidade abaixo, os dados de saúde, genéticos pertencentes a você ou à Paciente, 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 exclusivamente sob a forma anonimizada de facto. No entanto, não é possível excluir completamente, em teoria, o risco de re-identificação da sua pessoa ou da Paciente, devido à unicidade das informações genéticas. Tais riscos aumentam na medida em que mais informações sobre você ou a Paciente ficam disponíveis publicamente e podem ser associadas a você ou a Paciente. Por essa razão, recomendamos que estas informações sejam tratadas com cuidado e não sejam publicadas em bases de dados de acesso livre ou em outros locais na Internet (por exemplo, para pesquisa da genealogia), particularmente sem quaisquer informações diretas ou ligação a você ou à Paciente.

Aviso de Proteção de Dados

CENTOGENE GmbH, Am Strande 7, 18055 Rostock, Germany (“**CENTOGENE**”, “**nós**” ou “**nos**”) atua como o responsável pelo tratamento da coleta, 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 encarregado da proteção de dados diretamente no endereço acima, acrescentando o seguinte: A/C: Data Protection Officer, ou por email para dataprivacy@centogene.com.

Tratamento dos dados

Recolhemos uma amostra com material biológico e determinados dados pessoais, incluindo o nome próprio, sobrenome, endereço, data de nascimento, sexo, parentesco, etnia, nacionalidade, informações de seguro, número de código de participante (CGXXXXXXXX), doença, sintomas e outras informações médicas, incluindo material de imagem, se fornecido (Art. 6 para. 1 a); Art. 9 para. 2 a) do RGPD), que serão posteriormente tratados na nossa base de dados. A Amostra é analisada utilizando métodos científicos de ponta e os dados extraídos são tratados com os dados recolhidos na nossa base de dados e, em seguida, fornecemos os resultados com os dados de saúde, genéticos a você ou ao médico responsável pelo tratamento. Arquivamos os dados pessoais e a Amostra durante, no máximo, 10 anos após o último resultado ter sido comunicado. Eliminamos os dados e destruímos a amostra após este período, caso ainda não tenha ocorrido. A menos que consinta de outra forma tal como previsto em seguida, estes dados serão anonimizados, o que significa que não será possível voltar a identificá-la ou à paciente. Contudo, os dados poderão ter relevância científica ao melhorar o diagnóstico e tratamento de doenças raras, incluindo publicações científicas.

Armazenamento dos dados

Arquivamos os dados pessoais e a Amostra durante, no máximo, 10 anos após o resultado ter sido comunicado. Eliminamos ou anonimamos os dados pessoais e destruímos o material biológico após estes período, caso tal ainda não tenha ocorrido. Você ou a Paciente também tem a opção de processar os dados pessoais e doar a Amostra para fins de investigação científica (incluindo para fins comerciais). Em seguida, os dados pessoais e a Amostra serão armazenados durante, no máximo, 20 anos após o último resultado ter sido comunicado. Após o mais tardar 20 anos, a Amostra pode ser anonimizada e armazenada no nosso arquivo na forma anonimizada para outros fins de investigação científica (incluindo para fins comerciais).

Destinatários dos dados pessoais

Por princípio, nós somos os responsáveis pelo tratamento dos dados pessoais. Qualquer transferência dos dados pessoais para terceiros apenas ocorre (1) com o consentimento explícito, (2) para cumprir uma obrigação jurídica ou (3) se tal transferência for permitida por lei. A este respeito, informamos o seguinte:

- Utilizamos serviços de terceiros, por exemplo, prestadores de serviços de TI que mantêm os nossos sistemas ou centros de dados que alojam tais sistemas. Estes serviços de terceiros são considerados subcontratantes dos dados ao abrigo do RGPD. Estes subcontratantes foram cuidadosamente selecionados e estão contratualmente vinculados para cumprir a legislação de proteção de dados, de acordo com as nossas instruções e monitorização regular e apenas têm permissão para utilizar os dados que receberam para cumprir as suas obrigações contratuais. Estabelecemos sempre acordos de tratamento de dados ao abrigo do RGPD com tais subcontratantes.

Renúncia de responsabilidade

Tenha em atenção que o CentoNIPT não é definitivo. Devido às limitações da tecnologia e/ou aos conhecimentos médicos incompletos, algumas variantes causadoras de doenças podem não ser detetadas. Por essa razão, não é possível excluir completamente todos os riscos de todas as doenças genéticas possíveis. Além disso, em alguns casos, o CentoNIPT pode indicar uma anomalia genética quando o feto não está na realidade afetado (falso positivo) ou poderá indicar que não existe nenhuma anomalia genética quando o feto está efetivamente afetado (falso negativo).

NA EVENTUALIDADE DA CENTOGENE NÃO CONSEGUIR IDENTIFICAR UMA CAUSA SUBJACENTE DE UM RESULTADO FALSO POSITIVO OU FALSO NEGATIVO, A CENTOGENE NÃO SERÁ RESPONSÁVEL PELO RESULTADO INCOMPLETO, POTENCIALMENTE ERRADO OU INCORRETO DO CentoNIPT.

- Se o consentimento tiver sido fornecido em conformidade, podemos fornecer os dados de saúde, genéticos e bioquímicos, incluindo os resultados do CentoNIPT – exclusivamente sob a forma anonimizada 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 brutos, ao médico responsável pelo tratamento e/ou eventualmente ao laboratório requisitante e poderemos fornecer os resultados do CentoNIPT aos profissionais de saúde que estejam envolvidos no seu aconselhamento médico e/ou cuidados clínicos ou da Paciente.

Transferência internacional dos dados

A Amostra irá ser analisada na Alemanha. Por princípio, procedemos ao tratamento os dados pessoais exclusivamente na Alemanha, União Europeia e no Espaço Econômico Europeu, onde são aplicáveis as disposições do RGPD. Se o médico responsável pelo tratamento e outros destinatários estiverem localizados num chamado país terceiro fora do Espaço Econômico Europeu onde as disposições do RGPD não são aplicáveis, os seus dados pessoais ou da Paciente deverão ser transferidas para este país terceiro. Tal transferência só irá ocorrer com o seu consentimento ou da Paciente. Se um subcontratante para o tratamento dos dados estiver sediado fora do Espaço Econômico Europeu, podemos transferir os dados pessoais para esse país terceiro, sujeito desde que o seguinte seja observado: (1) a Comissão Europeia tenha decidido que tal país terceiro já assegura um nível adequado de proteção de dados ou (2) estabelecermos medidas de proteção de dados adequadas com o subcontratante, por exemplo, adotando as chamadas “cláusulas contratuais”, incluindo, – conforme o caso – cláusulas suplementares contendo garantias adicionais. Nestes casos, você ou a Paciente tem direito a solicitar uma cópia destas “cláusulas contratuais”. Para tal, deverá entrar em contato com o nosso encarregado da 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 apagamento
- 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 alemão (Gendiagnostikgesetz)

- Direito de retirar o seu consentimento relativamente ao CentoNIPT (até à sua realização)
- Direito de solicitar a destruição da Amostra (desde que ainda não tenha sido anonimizada)
- Até ao momento em que você ou a Paciente tenha recebido os resultados do CentoNIPT, o direito de não ser informado sobre esses resultados na totalidade ou em parte (direito de não saber); e o direito de solicitar a destruição de todos esses resultados

Para exercer estes direitos, deverá entrar em contacto com o nosso encarregado da proteção de dados.

CentoNIPT® – Formulário de Consentimento Informado

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) com o teste pré-natal não invasivo (“CentoNIPT”) do meu material biológico ou da Paciente (“Amostra”) pela CENTOGENE GmbH, Am Strande 7, 18055 Rostock, Alemanha (“CENTOGENE”) para rastreio de anomalias cromossômicas do feto, conforme especificado na Folha informativa; (2) com qualquer tratamento necessário dos meus dados pessoais ou da Paciente para realizar tal CentoNIPT, conforme especificado na Folha informativa; (3) em fornecer os resultados do CentoNIPT ao médico responsável pelo tratamento e em ser informado pelo médico responsável pelo tratamento dos resultados do CentoNIPT; (4) em fornecer os resultados do CentoNIPT aos profissionais de saúde que estão envolvidos no meu aconselhamento médico e/ou cuidados clínicos ou da Paciente, se tal for solicitado pelo médico responsável pelo tratamento; (5) em fornecer os resultados do CentoNIPT ao laboratório requisitante, conforme indicado pelo médico responsável pelo tratamento; (6) em fornecer os dados em bruto do CentoNIPT, mediante pedido, ao médico responsável pelo tratamento e/ou ao laboratório requisitante; e (7) com o armazenamento do dados pessoais e a Amostra durante, no máximo, 10 anos após a CENTOGENE ter comunicado o resultado e com a anonimização dos dados pessoais.

Além disso – se os seguintes destinatários estiverem localizados num chamado país terceiro fora do Espaço Econômico Europeu, no qual as disposições do RGPD não são aplicáveis – consinto com a transferência dos meus dados pessoais ou da Paciente para este país terceiro, em particular (1) em fornecer os resultados do CentoNIPT e os dados em bruto ao médico responsável pelo tratamento e/ou ao laboratório requisitante; e (2) em fornecer os resultados do CentoNIPT aos profissionais de saúde que estão envolvidos no meu aconselhamento médico e/ou cuidados clínicos ou da Paciente. Confirmo que tal país terceiro poderá não assegurar um nível de proteção de dados equivalente ao abrangido pelo RGPD e poderá conceder menos direitos de proteção de dados ou menos executórios e não existir qualquer autoridade de controlo de proteção de dados independente para ajudar no exercício destes direitos.

Consentimento Opcional Para Utilização Adicional da Amostra e dos Dados Pessoais

Compreendo que a Amostra da Paciente e os meus dados pessoais ou da Paciente possam permitir que a CENTOGENE desenvolva e melhore métodos de diagnóstico e soluções terapêuticas para doenças genéticas em geral. Isto pode ajudar a mim, aos meus familiares e a outras pacientes no futuro. No entanto, tal consentimento voluntário não é necessário para realizar o CentoNIPT conforme especificado acima.

Confirmo que Eu ou a Paciente não receberei/receberá qualquer compensação pela doação da Amostra e fornecimento dos dados pessoais. Renuncio a quaisquer pedidos de compensação, **royalties** ou outros benefícios financeiros que possam surgir da utilização da investigação científica (incluindo comercial) da Amostra e dados pessoais.

(1) Consinto com a utilização da minha Amostra ou da Paciente e dos meus dados pessoais e da Paciente pela CENTOGENE para investigação científica (incluindo comercial), que se concentra na causa, deteção precoce e/ou tratamento de doenças raras de um modo geral. Confirmo que a Amostra e os dados serão utilizados com vista a assegurar o máximo de benefícios possíveis para o público em geral para a investigação que tem como objetivo melhorar a prevenção, deteção e tratamento de doenças raras. Tais doenças incluem, entre outras, domínios patológicos como distúrbios metabólicos, distúrbios neurodegenerativos, distúrbios cardíacos e malformações, bem como doenças e relações genéticas que atualmente ainda são desconhecidas. Tal como na investigação de doenças raras – particularmente devido às mais recentes conclusões no diagnóstico genético – normalmente não é possível prever em pormenor quais as questões de investigação e áreas que serão abordadas no futuro. Por essa razão, a finalidade específica da investigação não pode ser detalhada neste documento, e a Análise e os dados podem ser igualmente utilizados para projetos de investigação médica que não podem ser previstos atualmente.

(2) Consinto que a CENTOGENE partilhe os dados de saúde, genéticos e bioquímicos ou relativos à minha pessoa ou à Paciente, incluindo os resultados do CentoNIPT – exclusivamente sob a forma anonimizada de facto – com médicos externos, instituições científicas e/ou empresas (farmacêuticas) para a sua própria investigação científica (incluindo comercial). Confirmo que “anonimizada de facto” significa que os dados disponíveis na CENTOGENE são alterados de forma, incluindo a redação e remoção de quaisquer pseudónimos, que a re-identificação da Paciente por qualquer outro destinatário dos dados seja praticamente impossível. Contudo, os riscos de confidencialidade descritos na Folha informativa ainda persistem.

SIM

(3) Consinto que a CENTOGENE armazene a minha Amostra e os dados pessoais ou da Paciente durante 20 anos após a comunicação do último resultado e doo e transiro, pelo presente, a propriedade da Amostra da Paciente à CENTOGENE para investigação científica adicional (incluindo comercial), que se concentra na causa, deteção precoce e/ou tratamento de doenças raras de um modo geral. Confirmo que depois de decorridos o mais tardar 20 anos – depois dos dados de identificação serem eliminados – a Amostra será anonimizada e irá permanecer no arquivo da CENTOGENE – sob a forma anonimizada – para tal investigação científica (incluindo comercial). “Sob a forma anonimizada” significa que a CENTOGENE deixa de poder identificar a Paciente como uma pessoa associada a tal Amostra.

Compreendo que este consentimento é voluntário e válido até à altura em que decidir retirar o consentimento. O consentimento relativo (1) ao CentoNIPT pode ser retirado até a respetiva realização; e (2) o consentimento para o tratamento dos dados pessoais pode ser retirado em qualquer altura. Além disso, a destruição da Amostra pode ser solicitada desde que ainda não tenha sido anonimizada; neste caso com efeitos futuros.

Até ao momento em que os resultados do CentoNIPT me sejam fornecidos ou à Paciente, compreendo que tenho o direito de (1) não ser informada sobre tais resultados (o chamado direito de não saber); e (2) solicitar a destruição de tais resultados.

Para retirar o consentimento e/ou exercer os direitos, posso entrar em contato com o encarregado da 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 requer o consentimento informado da Paciente para ser possível a realização de um teste pré-natal não invasivo. Peça à sua Paciente que assine o consentimento informado. Como alternativa, confirme com a sua assinatura que a Paciente consentiu em conformidade e que possui tal consentimento em arquivo. Subsequentemente, envie o consentimento informado preenchido e assinado juntamente com a folha informativa e a(s) Amostra(s) para a CENTOGENE.

Confirmação do Médico

Confirmo que (1) o consentimento, conforme apresentado anteriormente, foi declarado pela Paciente e/ou pelo responsável/tutor legal da Paciente, (2) possui a assinatura da Paciente e/ou do responsável/tutor legal da Paciente em arquivo se não estiver apresentada acima, (3) a Paciente e/ou respetivo responsável/tutor legal tem capacidade para dar o consentimento, (4) todas as perguntas da Paciente e/ou respetivo responsável/tutor legal foram respondidas, (5) a Paciente e/ou respetivo responsável/tutor legal tiveram o tempo necessário para ponderar sobre a decisão e (6) a Paciente e/ou respetivo responsável/tutor legal não exerceram até à data o direito de não serem informados sobre os resultados dos testes genéticos. Compreendo que (1) a Paciente e/ou respetivo responsável/tutor legal podem exercer quaisquer dos seus direitos especificados na Folha informativa e (2) devo encaminhar, sem demora, tais pedidos para a CENTOGENE.

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