

Tel. 91 186 70 20

DATA DA COLHEITA \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_

**INFORMAÇÃO DA PACIENTE & CONSENTIMENTO INFORMADO & CONSENTIMENTO MÉDICO**

Apelido (Last Name) : \_\_\_\_\_ Data de Nascimento (DOB): \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_  
 Nome (First Name) : \_\_\_\_\_ Sexo (Sex):  M  F  
 Morada (Address) : \_\_\_\_\_ Tel (Phone) : \_\_\_\_\_  
 Cidade (City) : \_\_\_\_\_ Email : \_\_\_\_\_  
 Código Postal (Postal Code) : \_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_ NIF (Fiscal Code) : \_\_\_\_\_  
 Assinatura Paciente : \_\_\_\_\_ Data (Date) : \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_  
(Patient Signature)  
 Assinatura Profissional de Saúde : \_\_\_\_\_ Data (Date) : \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_  
(Patient Signature)

Os Laboratórios Sequenom estão obrigados por Lei a manter a privacidade e segurança das suas informações de saúde, de acordo com as suas normas de privacidade. (www.sequenom.com/notice-patient-privacy-practices).

**INFORMAÇÃO DO PROFISSIONAL DE SAÚDE**

Account : STEMYCA Country : PORTUGAL  
 Médico(a) Prescritor (Ordering Physician) : \_\_\_\_\_  
 Tel (Phone) : \_\_\_\_\_ Email : \_\_\_\_\_

**ESCOLHA DO TESTE PRÉ-NATAL NÃO INVASIVO - SELECIONE UM APENAS**

**TESTE**

**PREÇO**

**MaterniT GENOME** 695,00 euros  
 Estudo do Genoma Completo, inclui CNVs  
 (Gravidezes Únicas Apenas)

**MaterniT 21 PLUS (escolha UMA opção)**

**PREÇO**

Cromossomas 21, 18 e 13 + Sexo Fetal (Core) 370,00 euros  
 Cromossomas 22, 21, 18, 16 e 13 + Sexo Fetal + Microdelecções (Core + ESS\*) 370,00 euros  
 Cromossomas 21, 18 e 13 + Sexo Fetal + Aneuploidias dos Cromossomas Sexuais (Core + SCA\*\*) 370,00 euros  
 Cromossomas 22, 21, 18, 16 e 13 + Sexo Fetal + Microdelecções + Aneuploidias dos Cromossomas Sexuais (Core + ESS\* + SCA\*\*) 370,00 euros  
 Não deseja saber o sexo fetal - MaterniT21 PLUS e MaterniT GENOME

## INFORMAÇÃO CLÍNICA

Idade Gestacional: \_\_\_\_ semanas \_\_\_\_ dias ou Data Prevista para o Parto: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_  
Gestação:  Única  Dupla  Tripla  Outra : \_\_\_\_\_  
Altura da Grávida : \_\_\_\_\_ cms Peso da Grávida: \_\_\_\_\_ kgs

## INDICAÇÕES PARA REALIZAR TESTE GENÉTICO

- Idade materna avançada (Advanced Maternal Age)
- Resultado Bioquímico Positivo (Positive Serum Screening)
- Anomalia Encontrada na ECO (Ultrasound findings indicate increase risk)
- Gravidez Anterior com Trissomia (Prior pregnancy with trisomy))
- Translocação Robertsoniana Parental com Risco Elevado para Trissomia (Parental balanced Robertsonian translocation with increase risk of trisomy)
- Ansiedade materna (maternal anxiety)
- Outro (other) :

## QUESTÃO PARA PRÉ - AUTORIZAÇÃO

- ADN livre testado previamente neste gravidez (cell-free DNA testing previously during this pregnancy)

## OBSERVAÇÕES

**MATERNIT® 21 PLUS – OPÇÕES** (ver limitações do teste)  
O teste Maternit 21 PLUS inclui T21, T18, T13 e sexo fetal.

**ESS - OPÇÃO MICRODELEÇÕES/SEQUENCIAMENTO AVANÇADO**  
Inclui T22, T16, e determinadas microdeleções (Sequenciamento avançado). Ver lista abaixo

**MICRODELEÇÕES (ESS)\***  
22q (síndrome de DiGeorge)  
5p (síndrome de Cri-du-chat)  
deleção 1p36  
15q (síndrome de Angelman/ Prader-Willi)  
11q (síndrome de Jacobsen)  
8q (síndrome de Langer-Giedion)  
4p (síndrome de Wolf-Hirschhorn)  
Trissomia 22  
Trissomia 16

### OPÇÃO ANEUPLOIDIAS CROMOSSOMAS SEXUAIS

Inclui as aneuploidias dos cromossomas sexuais. Ver lista abaixo.

### ANEUPLOIDIAS DOS CROMOSSOMAS SEXUAIS (SCA\*\*)

45,X (síndrome de Turner)  
47,XXY (síndrome de Klinefelter)  
47,XXX (síndrome do Triplo X)  
47,XYY (síndrome do XYY)

### TESTE MATERNIT 21 PLUS

Trissomia 21 (síndrome de Down)  
Trissomia 18 (síndrome de Edwards)  
Trissomia 13 (síndrome de Patau)

\* Reportado como achados adicionais

Enquanto os resultados destes testes são extremamente precisos, resultados discordantes, como a predição errada do sexo fetal, pode acontecer devido a mosaicismo placentário, materno ou fetal, "vanishing twin"; transplantes, ou outras causas. Estes testes são considerados de rastreio e não de diagnóstico; não substituem a precisão de diagnósticos pré-natais, recorrendo à amniocentese ou biópsia das microvilosidades coriônicas. Uma paciente com um resultado positivo ou com risco elevado neste teste deverá ser encaminhada para uma consulta de aconselhamento genético e realizar um teste de diagnóstico para confirmação dos resultados. Por outro lado, um resultado negativo, ou de baixo risco, não assegura uma gravidez sem problemas, nem exclui a possibilidade de existirem outras anomalias cromossómicas, ou defeitos no nascimento que não sejam estudados por este teste. Um resultado não conclusivo poderá ser reportado por razões que podem ir a uma insuficiente cobertura no sequenciamento, ruídos ou artefactos na região, amplificação ou sequenciação tendenciosa, ou insuficiente fracção fetal. Estes testes não se destinam a identificar gravidezes com defeitos do tubo neural ou defeitos da parede ventral.

Testar anomalias em todos os cromossomas (incluindo os cromossomas fetais) e anomalias sub-cromossómicas pode levar à descoberta de anomalias genómicas tanto no feto como na mãe, que poderão ter maior, menor, ou nenhum significado clínico. Avaliar o significado de um resultado positivo ou não conclusivo pode envolver estudos adicionais invasivos na mãe. Estas investigações podem levar a diagnósticos de anomalias cromossómicas, ou sub-cromossómicas, que na ocasião podem ser associadas a neoplasias maternas, benignas ou malignas. Estes testes não identifica com precisão triploidias fetais, rearranjos equilibrados, ou a localização precisa de duplicações ou deleções sub-cromossómicas; estes podem ser detectados por diagnósticos pré-natais, como a amniocentese ou CVS. A capacidade para reportar estes resultados pode ser influenciada pelo IMC materno, peso materno, lupus eritematoso sistémico (LES) e/ou por determinados agentes farmacológicos como o baixo peso molecular de heparina (por exemplo: Lovenox®, Xaparin®, Clexane®, e Fragmin®). Os resultados deste teste, incluindo os seus benefícios e limitações, devem ser discutidos com um profissional de saúde qualificado.

Decisões na gestão da gravidez, incluindo o termo da gravidez, não devem ser baseadas apenas nos resultados destes testes. O seu profissional de saúde é responsável pela utilização desta informação à sua paciente.

### PRIVACIDADE E RESULTADOS DO TESTE

A STEMICA e a SEQUENOM garantem a proteção e confidencialidade dos dados da grávida e de toda a informação originada durante o processo, de acordo com a lei. O resultado do seu teste será entregue ao médico que o requisitou. Se desejar, por favor solicite uma cópia dos resultados do teste diretamente ao seu médico. Este é responsável pela interpretação e explicação dos resultados a si. A equipa de Médicos Geneticistas da SEQUENOM está disponível para os esclarecimentos necessários ao seu médico ou a si, por telefone ou presencialmente.

### DIREITOS DA GRÁVIDA

A grávida poderá exercer o direito de acesso, retificação e cancelamento dos dados fornecidos, de acordo com a lei, através de carta dirigida a Stemica, Direção Clínica, Praça Mouzinho de Albuquerque, 113, 5º, 4100-359 Porto, Portugal.

### INFORMAÇÃO ADICIONAL

Sequenom Center for Molecular Medicine, LLC, DBA Sequenom Laboratories, subsidiárias de Sequenom, Inc., são acreditadas pela CAP e certificados pela Clinical Laboratory Improvement Amendment (CLIA). São laboratórios de diagnóstico molecular dedicados à melhoria dos cuidados dos pacientes, oferecendo testes revolucionários para uma variedade de condições pré-natais. Sequenom, Inc. é uma subsidiária totalmente detida pelo Laboratory Corporation of America Holdings.

34-30524R3.0