

I. INFORMAÇÕES GERAIS PARA PACIENTES OU DOADORES

Informações sobre doenças hereditárias e o teste GeneSeeker

As doenças que podem afetar o feto durante a gravidez, ou que podem ser diagnosticadas após o nascimento, podem ser classificadas em termos gerais como adquiridas (devido a fatores externos) ou genéticas. As doenças genéticas são doenças que ocorrem devido a mudanças ou alterações nos nossos genes. Os genes são pequenas instruções que se encontram nas nossas células e que determinam a forma como o nosso corpo se desenvolve e funciona. Estas instruções estão escritas numa molécula chamada ADN. Existem diferentes tipos de doenças genéticas. Algumas doenças genéticas podem ocorrer devido a alterações espontâneas nos genes, sem serem herdadas. Estas alterações genéticas espontâneas são conhecidas como “mutações de novo”. Outras doenças genéticas são hereditárias, o que significa que são transmitidas de pais para filhos através dos genes. Atualmente, estão descritas mais de 7000 doenças hereditárias. As doenças genéticas hereditárias podem ser autossómicas, quando são causadas por alterações nos genes que se encontram em cromossomas não sexuais (os cromossomas comuns entre os homens e as mulheres), ou podem ser ligadas ao cromossoma X, quando os genes alterados se encontram no cromossoma X, que é um dos dois cromossomas sexuais (os homens têm um cromossoma X e um cromossoma Y, enquanto as mulheres têm dois cromossomas X). Por sua vez, as doenças genéticas podem ser classificadas como dominantes e recessivas. Nas alterações dominantes, a presença de uma única cópia alterada do gene é suficiente para desenvolver a doença. Nas doenças recessivas, são necessárias duas cópias alteradas de um determinado gene para desenvolver a doença. Em contrapartida, as pessoas com apenas uma cópia do gene alterado são consideradas portadoras da doença. Geralmente, não se espera que os portadores de doenças autossómicas recessivas desenvolvam sintomas associados à doença. No entanto, se o seu parceiro for portador da mesma doença, a sua descendência terá um risco de 25% de herdar 2 cópias alteradas do gene e, conseqüentemente, a doença.

É importante salientar que as mutações que afetam os genes do cromossoma X são normalmente recessivas nas mulheres (porque as mulheres têm duas cópias do cromossoma X). Se uma mulher for portadora de uma mutação no cromossoma X, em média, 50% dos seus filhos serão afetados por uma doença hereditária. No entanto, os homens têm apenas uma cópia do cromossoma X e, conseqüentemente, se herdarem um gene defeituoso nesse cromossoma, não terão nenhuma cópia do gene que funcione corretamente e, portanto, poderão desenvolver sintomas de uma doença hereditária.

O teste GeneSeeker é um estudo genético de portadores que permite a análise de milhares de mutações responsáveis por centenas de doenças hereditárias graves, autossómicas, recessivas e ligadas ao cromossoma X. O teste GeneSeeker identifica as doenças genéticas de que uma pessoa é portadora. Não é incomum descobriremos que somos portadores de um gene mutante, mesmo quando não há historial familiar de doença genética. De facto, os estudos científicos recentes estimam que, em média, a maioria das pessoas é portadora saudável de duas ou três doenças.

Quando o teste GeneSeeker é efetuado de forma pré-concepcional em homens e mulheres que desejam ter filhos com as suas próprias células reprodutivas, o resultado pode ajudar a identificar casais com um risco especialmente elevado de transmitir uma doença genética aos seus filhos. Perante este resultado, existem várias opções disponíveis para reduzir o risco de ter um filho afetado pela doença, incluindo testes genéticos pré-implantação (PGT), testes pré-natais ou outras soluções concebidas para reduzir o risco.

Nos casais que estão a considerar um tratamento reprodutivo com gâmetas doados (óvulos ou espermatozoides), a realização do teste GeneSeeker no paciente que vai utilizar os seus próprios gâmetas permite atribuir doadores sem coincidir com as doenças de que são portadores. Desta forma, reduz-se o risco reprodutivo dos casais.

No caso das doações de gâmetas, permite estudar os doadores para identificar se existem mutações genéticas com potencial para causar doenças hereditárias na descendência provenientes desses gâmetas doados. Exceto em casos excepcionais, a informação obtida através do teste GeneSeeker não tem qualquer relevância médica para os doadores. Isto deve-se ao facto de a grande maioria das mutações detetadas estarem associadas a doenças recessivas, pelo que a/s mutação/mutações não está/estão associada/s a quaisquer sintomas. No entanto, as informações obtidas podem ser relevantes no futuro, no momento de ter os seus próprios filhos. Uma forma de as clínicas de FIV e os bancos de doadores aumentarem as hipóteses de uma gravidez saudável e de detetarem o risco de transmissão de certas mutações associadas a doenças graves é oferecer o teste GeneSeeker aos seus pacientes e realizá-lo nos doadores.

II. LISTA DE GENES-VARIANTES ANALISADOS/AS PELO GENESEEKER

O GeneSeeker não estuda todos os genes do genoma humano, nem testa todas as variantes possíveis dentro dos genes que analisa. Isto varia consoante o painel de genes escolhido. No site abaixo encontra-se uma descrição detalhada dos genes e variantes que é possível analisar nos testes GeneSeeker e GeneSeeker Essential:

<https://junogenetics.eu/our-tests/gene-seeker/>

A lista de genes, as suas variantes, bem como o seu impacto na saúde podem ser alterados no futuro com base num melhor conhecimento dos mesmos por parte da comunidade científica. Os resultados apresentados nos relatórios emitidos mostram o melhor resultado possível, com base nas melhores informações disponíveis no momento da realização do teste.

III. PARA QUEM E EM QUE CASOS É INDICADO O TESTE GENESEEKER?

Este teste pode ser utilizado por casais para determinar o risco de transmissão de determinadas mutações associadas a doenças graves.

Este teste é especialmente recomendado por clínicas de FIV, bancos de gâmetas e laboratórios aos casais com elevado risco de sofrer doenças recessivas mendelianas, tais como pessoas provenientes de comunidades com elevados níveis de consanguinidade.

Também pode ser utilizado para determinar se os doadores de gâmetas são portadores, de forma a garantir que o recetor é compatível e, assim, minimizar o risco de ter filhos afetados por estas doenças.

Este teste também pode ser realizado em casais saudáveis, que não são afetados por nenhuma doença genética, mas que têm um historial familiar de doenças genéticas, procurando assim minimizar o risco de transmitir aos seus filhos certas mutações associadas a doenças graves.

Em casais saudáveis sem historial familiar de doenças genéticas, ou com um historial familiar desconhecido, pode também ajudar a minimizar o risco de transmissão destas mutações aos seus descendentes.

IV. O PROCEDIMENTO

Para a análise do GeneSeeker será obtida uma amostra de sangue utilizando as técnicas padrão, o que representa pouco ou nenhum risco para a saúde. Apenas em casos previamente acordados, a amostra pode ser recolhida através de saliva ou esfregaço bucal.

Depois de efetuado o teste genético, as amostras serão conservadas para posterior análise e verificação dos resultados, se for necessário.

O teste é efetuado da seguinte forma:

1. É retirada uma amostra de sangue.
2. O ADN é extraído das células da amostra recebida.
3. O ADN é analisado utilizando uma tecnologia conhecida como “sequenciação massiva paralela” (NGS), que examina as regiões genéticas onde se encontram frequentemente mutações. Pode encontrar uma lista atualizada dos genes testados no site da JUNO GENETICS (ver a secção II deste documento para obter mais informações).
4. São também realizados testes complementares em determinados genes, dependendo do teste selecionado (por exemplo, *CYP21A2*, *HBA1/2*, *SMN1*, *DMD*, *F8* e *FMR1*). Poderá encontrar uma lista atualizada no site da JUNO GENETICS (ver a secção II deste documento para obter mais informações).
5. Os dados obtidos através de NGS são analisados por um sistema informático e por pessoal especializado da JUNO GENETICS. São comparados com valores de referência das nossas bases de dados para nos ajudar a distinguir entre as variações normais na sequência de ADN e as mutações responsáveis por doenças hereditárias.
6. Os resultados são apresentados num relatório. Se os pacientes forem submetidos a um ciclo de reprodução assistida utilizando os seus próprios gâmetas (óvulos + espermatozoides), a equipa médica utilizará a informação do teste para fazer uma comparação genética, de modo a assegurar que ambos os indivíduos não têm os mesmos genes afetados. Se os mesmos genes estiverem efetivamente afetados, a equipa médica realizará uma consulta genética para procurar soluções alternativas, como o teste genético pré-implantação de embriões (PGT). Se os pacientes forem submetidos a um ciclo de reprodução assistida com gâmetas doados, a equipa médica utilizará as informações para escolher o doador mais adequado e evitará selecionar um doador com os mesmos genes afetados.

V. RESULTADOS

Os resultados dos testes e das análises genéticas devem ser interpretados no contexto de outros testes laboratoriais, do historial familiar e de outras descobertas clínicas. Recomendamos o aconselhamento genético para avaliar as implicações dos resultados dos testes.

Os resultados do teste GeneSeeker podem incluir o seguinte:

+ MUTAÇÃO NÃO DETETADA:

Não foram encontradas mutações nos genes analisados que possam causar uma doença hereditária. Isto reduz significativamente a probabilidade de um futuro filho ser afetado por uma doença associada aos genes testados. No entanto, o teste não consegue detetar todas as mutações possíveis nos genes testados e, por isso, o risco não é zero (pode consultar as limitações do teste abaixo).

+ MUTAÇÃO DETETADA (para doenças autossómicas recessivas):

Foi identificada uma variação da sequência de ADN (uma mutação) num ou mais dos genes analisados. Na maioria dos casos, este resultado não terá consequências clínicas diretas para o próprio portador. No entanto, para cada gene com uma mutação, existe uma probabilidade de 50% de que a cópia defeituosa do gene seja transmitida à descendência. Se o outro progenitor também tiver uma mutação no mesmo gene, existe um risco elevado de a descendência do casal ser afetada por uma doença genética (aproximadamente 25% de risco para cada gene quando ambos os progenitores são portadores da mutação). Recomendamos este teste a qualquer casal que planeie constituir uma família ou a qualquer doador de gâmetas para saber mais sobre o risco de ter descendentes com uma doença genética.

Recomenda-se expressamente que os resultados deste teste sejam discutidos com um assessor genético, ou outro profissional de saúde qualificado, para que as implicações para a saúde de quaisquer mutações detetadas possam ser totalmente compreendidas.

+ MUTAÇÃO DETETADA (para doenças ligadas ao cromossoma X e quando se trata de uma paciente):

Foi detetada uma variação da sequência de ADN (uma mutação) num ou mais dos genes examinados. Na maioria dos casos, este resultado não tem consequências clínicas diretas para o indivíduo portador. No entanto, para cada gene com uma mutação, existe uma probabilidade de 50% de que a cópia defeituosa do gene seja transmitida à descendência. Espera-se que os filhos que herdarem a mutação desenvolvam uma doença hereditária e, em alguns casos, as filhas também podem desenvolver sintomas. Recomenda-se expressamente que os resultados deste teste sejam discutidos com um assessor genético ou outro profissional de saúde qualificado para compreender plenamente as implicações para a saúde das mutações detetadas.

+ Sem resultado (NO Call):

Lista de variantes para as quais não foi possível obter um resultado devido a uma sequenciação do ADN insuficiente ou de má qualidade.

VI. LIMITAÇÕES DO TESTE GENESEEKER E PONTOS IMPORTANTES A TER EM CONSIDERAÇÃO

Tenha em atenção que o GeneSeeker poderá não ser capaz de analisar corretamente todas as mutações. Quaisquer mutações para as quais não tenhamos conseguido obter resultados adequados serão incluídas no relatório GeneSeeker fornecido pela JUNO GENETICS como “Sem resultado” (no calls). Estas mutações devem ser consideradas como não analisadas.

A tecnologia de NGS que utilizamos neste teste não nos permite identificar todas as mutações possíveis. Por exemplo, não é possível identificar as mutações resultantes de reordenamentos significativos do ADN (deleções, inserções ou inversões significativas), nem as expansões de triplete de nucleótidos ou mutações em regiões génicas que não estão a ser estudadas.

Embora o GeneSeeker analise muitos genes responsáveis por condições médicas hereditárias, é importante ter em conta que existem outros genes, que não são analisados pelo GeneSeeker que também podem causar doenças hereditárias. Além disso, embora o GeneSeeker possa identificar muitas das mutações mais comuns nos genes que analisa, este não avalia a totalidade de cada gene e não consegue identificar todas as mutações possíveis. Embora seja incomum, é possível que o GeneSeeker não detete uma mutação, mesmo quando a procura especificamente. Portanto, continua a ser possível que um casal (ou paciente e um/a doador/a de esperma/óvulos) tenha um descendente afetado, mesmo quando o GeneSeeker indique que o risco de ter descendentes com doenças hereditárias seja baixo.

As doenças mitocondriais e os distúrbios com um padrão de herança dominante, multifatorial ou digenético não são analisadas através do GeneSeeker, salvo indicação contrária. É pouco provável que sejam detetadas as mutações que se encontram em algumas células, mas não em todas, do organismo (denominado como “mosaicismo”). Se as células da linha germinal (espermatozoides ou óvulos) forem afetadas pelo mosaicismo, existe um risco de transmissão à descendência.

Embora a grande maioria das mutações identificadas pelo GeneSeeker sejam recessivas, algumas podem comportar-se de forma “dominante”, o que significa que um portador da mutação pode apresentar sintomas clínicos ou correr o risco de os desenvolver no futuro.

O GeneSeeker identifica uma série de mutações que afetam os genes do cromossoma X. Estas mutações são de interesse primordial quando se trata de conceber bebés do sexo masculino, que têm apenas uma cópia do cromossoma X e, portanto, não têm uma segunda cópia de qualquer um dos genes que podem compensar as funções do gene com mutação. Contudo, em alguns casos, é possível que os portadores de um gene com mutação no cromossoma X ou as suas filhas apresentem alguns sintomas da doença.

É importante salientar que a interpretação das variantes se baseia em evidências médicas e nos mais recentes desenvolvimentos científicos. Como tal, a interpretação de variantes é um processo dinâmico que pode mudar ao longo do tempo e à medida que são disponibilizadas mais evidências. Além disso, certas variantes são classificadas como “variantes de significado desconhecido” (VUS), nas quais, para a variação na sequência genética, a associação com o risco de doença não é clara no momento da análise. O GeneSeeker apenas comunica variantes patogénicas e provavelmente patogénicas, não as VUS.

A presença de polimorfismos de baixa frequência (variações raras na sequência de ADN) pode, por vezes, impedir a análise de uma cópia de um gene, o que significa que apenas podem ser obtidos resultados da outra cópia. Do mesmo modo, a presença de pseudogenes (zonas da sequência de ADN que parecem ser muito semelhantes a um gene) pode confundir a análise. Ambas as circunstâncias podem originar falsos negativos ou falsos positivos.

O teste GeneSeeker é muito fiável (> 99% de precisão para as mutações analisadas), mas existem muitos fatores que podem afetar a precisão dos resultados, alguns dos quais são descritos acima. Como acontece em qualquer teste de laboratório, existe uma pequena possibilidade de os resultados serem imprecisos devido a erros humanos durante a recolha ou processamento da amostra, em equipamentos ou materiais de laboratório defeituosos ou à contaminação das amostras por outras células ou material genético externo, ao incumprimento das condições pré-analíticas estabelecidas para garantir a validade dos resultados, etc. Por conseguinte, os resultados não devem ser considerados definitivos e devem ser sempre analisados em combinação com outros resultados de testes e/ou informações médicas adicionais.

Considera-se que os casais sem mutações nos mesmos genes têm um risco baixo de conceber bebés com doenças, mas o risco não é zero. Da mesma forma, a utilização dos dados obtidos através do GeneSeeker para evitar combinações de pacientes e doadores com mutações no mesmo gene reduzirá a possibilidade de ter descendência afetada, embora não a possa eliminar completamente.

Existem certas razões médicas pelas quais o GeneSeeker pode não ser adequado para alguns pacientes e os médicos devem considerá-las antes de recomendar/pedir o teste. Um exemplo disso são as quimeras, que são causadas pela presença de células de dois indivíduos geneticamente diferentes dentro do corpo da pessoa que se submete ao teste. Esta condição pode ser congénita (geralmente resultante de uma fusão pouco comum de dois embriões gémeos numa fase muito precoce do seu desenvolvimento) ou pode desenvolver-se temporariamente (por exemplo, através de uma transfusão de sangue) ou permanentemente (por exemplo, como resultado de um transplante de medula óssea). É importante salientar que estas circunstâncias são suscetíveis de originar resultados pouco fiáveis. A utilização de uma amostra de saliva em vez de uma amostra de sangue pode ajudar a obter resultados mais exatos em determinadas situações, mas não é recomendada para todos os casos. Caso seja necessário, a JUNO GENETICS pode fornecer-lhe mais informações.

VII. ACESSO AOS RESULTADOS DOS TESTES GENESEEKER

Destinatários dos resultados do teste escolhido

Quanto aos resultados dos meus testes GeneSeeker, a minha preferência é a seguinte: (escolha uma das seguintes opções):

- SIM, quero receber as conclusões finais:** Desejo receber informações sobre os resultados do teste GeneSeeker por parte da clínica à qual o solicitei, sabendo que estes resultados podem revelar informações sobre o meu risco de ter uma ou mais das doenças graves testadas e/ou sobre o meu risco de transmitir anomalias genéticas aos meus filhos, mesmo que atualmente não tenha quaisquer sintomas dessas doenças. Os resultados do teste GeneSeeker estarão disponíveis e serão entregues dentro de aproximadamente 4 semanas. Cerca de 2% das amostras podem necessitar de um período adicional de 7 dias para confirmar determinadas mutações.
- NÃO quero receber qualquer tipo de informação:** Não pretendo ter acesso aos meus resultados, nem pretendo receber informações sobre os mesmos. No entanto, compreendo que, se a informação for necessária para prevenir danos graves para a minha saúde, eu ou um representante legalmente autorizado podemos ser informados nos termos do artigo 49.2 da Lei 14/2007. Em qualquer caso, a comunicação será limitada exclusivamente à informação necessária para esse fim. Por favor, forneça os dados de contacto da pessoa ou representante autorizado que deve ser contactada para os fins acima referidos.

Notificação dos resultados após a extensão do teste

Se, futuramente, o painel de genes e/ou variantes, sobre o qual recebi informações inicialmente, fosse alargado, o que seria feito através da análise dos dados em bruto já obtidos através da análise genética previamente efetuada,

a minha preferência seria a seguinte (escolha uma das seguintes opções):

- Desejo** que a equipa médica entre em contacto comigo para informar-me sobre os resultados atualizados. Caso a lista de genes e/ou variantes analisados seja alargada, receberei informações sobre a nova lista de genes e variantes analisados.
- Não desejo** receber novas informações sobre outras descobertas. No entanto, entendo que, se a informação for necessária para prevenir danos graves para a minha saúde ou para a saúde dos meus familiares, poderão informar-me ou poderão informar um representante legalmente autorizado. Em qualquer caso, a comunicação será limitada exclusivamente à informação necessária para esse fim.

Por favor, forneça os dados de contacto da pessoa ou representante autorizado que deve ser contactada para os fins acima referidos.

Em qualquer caso, declaro que recebi aconselhamento genético adequado por parte de pessoal qualificado na clínica que visitei. Forneceram-me informações sobre a importância do teste, incluindo as possíveis opções que poderiam ser oferecidas em função dos resultados obtidos, e entendo que estejam à minha disposição para esclarecer qualquer dúvida que possa ter e oferecer o aconselhamento genético adicional que possa necessitar assim que estejam disponíveis os resultados do meu teste GeneSeeker.

Tendo em conta o meu historial médico e o dos meus familiares próximos, se suspeitar que eu ou qualquer um dos meus familiares próximos possa ter uma doença hereditária, ou se tiver conhecimento de qualquer diagnóstico ou o resultado de testes que possam indicar um risco acrescido, comprometo-me a notificar imediatamente o médico responsável. Isto é importante, uma vez que é possível que o teste GeneSeeker não analise a mutação específica potencialmente presente na minha família, o que poderia causar um resultado de falso negativo.

VIII. INFORMAÇÕES FINANCEIRAS

Os preços e as condições aplicadas pelo centro para a realização destes testes, se for caso disso, serão explicados no centro indicado pelo GeneSeeker.

O laboratório JUNO GENETICS não oferece o teste GeneSeeker diretamente aos pacientes, pelo que não pode fornecer qualquer tipo de orçamento ou custo aproximado do serviço.

IX. ASPETOS JURÍDICOS GERAIS DA REPRODUÇÃO ASSISTIDA E INFORMAÇÕES ESPECÍFICAS SOBRE OS TESTES DE DETEÇÃO DE PORTADORES

A amostra biológica apresentada, juntamente com os dados pessoais necessários para a prestação do serviço, será enviada para análise para as instalações da Juno Genetics España, S. L., no Parque Tecnológico de Paterna (46980), Valencia, Espanha, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edifício A, segundo piso, espaços A-1-2 e A-2-2. A amostra será analisada geneticamente de acordo com a legislação espanhola aplicável, principalmente de acordo com a Lei 14/2006 sobre Técnicas de Reprodução Humana Assistida e com a Lei 14/2007 sobre Investigação Biomédica.

Não obstante o acima exposto, informamos que em caso de algum impedimento ou incidência temporária neste laboratório que possa atrasar os resultados do seu teste (por exemplo, equipamentos de análise genética avariados, paragens técnicas de manutenção, interrupções no fornecimento de materiais, etc.), de modo a prestar o serviço comprometido e a obter os resultados das análises no menor tempo possível, a sua amostra e os seus dados pessoais necessários para a prestação do serviço serão enviados para o laboratório da JUNO GENETICS Ltd., no Reino Unido, ou para outros laboratórios certificados, sem custos adicionais. Neste caso, os resultados da análise efetuada à sua amostra emitidos por este laboratório, que realizado esta análise em conformidade com a Lei dos Tecidos Humanos de 2004, serão incluídos no relatório que lhe é fornecido.

Se o teste, ou apenas parte dele, não puder ser efetuado em nenhum dos laboratórios mencionados, a JUNO GENETICS reserva-se o direito de realizar a análise noutro laboratório da União Europeia, que ofereça as máximas garantias de qualidade e confidencialidade no tratamento das amostras e nos resultados obtidos. Esta situação será comunicada no relatório final que será emitido.

Em todos os casos, será aplicada a Convenção de Oviedo de 1997 sobre Direitos Humanos e Biomedicina que estipula que a investigação e o diagnóstico médico de doenças genéticas só podem ser efetuados se a pessoa em causa receber também um aconselhamento genético adequado.

No caso de a realização deste teste ter sido indicada por outro país sem ser Espanha, o profissional ou a clínica que solicita o teste será responsável por garantir que tanto o teste em si como a sua aplicação no caso concreto estão de acordo com o estipulado na sua regulamentação nacional ou regional, bem como por informar o sujeito do teste de qualquer questão particularmente relevante que essa legislação contemple.

X. PRIVACIDADE, ARMAZENAMENTO E UTILIZAÇÃO DE DADOS PARA AMOSTRAS DE TESTE

A privacidade dos pacientes e dos doadores é uma prioridade para a JUNO GENETICS. Todas as informações pessoais e os resultados genéticos são estritamente confidenciais. As únicas pessoas que podem aceder a esta informação são os funcionários da clínica de reprodução, do Laboratório JUNO GENETICS que analisa a amostra e as autoridades competentes, se as leis da jurisdição aplicável assim o exigirem.

De acordo com a norma vigente sobre proteção de dados estabelecida pelo Regulamento (UE) 2016/679 do Parlamento Europeu e do Conselho, de 27 de abril de 2016, relativo à proteção das pessoas singulares no que diz respeito ao processamento de dados pessoais e à livre circulação desses dados, e de acordo com as leis espanholas de proteção de dados, como a Lei Orgânica 3/2018, de 5 de dezembro, sobre Proteção de Dados Pessoais e Garantia dos Direitos Digitais aplicáveis em Espanha e, se for caso disso, com a Lei de Proteção de Dados de 2018, do Reino Unido, tem o direito de aceder, retificar ou suprimir os seus dados, de revogar o consentimento dado e de limitar o processamento dos seus dados, bem como o direito à portabilidade dos dados e a não ser objeto de decisões baseadas unicamente no processamento automático dos seus dados. Pode exercer esses direitos escrevendo para o seguinte endereço:

- JUNO GENETICS España, S. L., Parque Tecnológico de Paterna (46980), Valencia, Espanha, Ronda de Guglielmo Marconi, 11, edifício A, segundo piso, espaços A-1-2 e A-2-2 (se o teste for efetuado neste laboratório).
- JUNO GENETICS Ltd., Hayakawa Building, Heatley Road, Oxford Science Park, Oxford OX4 4GB, Reino Unido (se o seu teste for efetuado neste laboratório devido a circunstâncias excecionais, como indicado neste documento).
- Em ambos os casos, pode contactar o Responsável pela Proteção de Dados (RPD) da JUNO GENETICS através do endereço Juno.DPO@junogenetics.com

Os dados pessoais apenas serão tratados para as seguintes finalidades: (1) cumprir as obrigações decorrentes da prestação dos serviços solicitados (legitimidade baseada no artigo 6.1, alínea b, e no artigo 9.2, alínea h, do RGPD); (2) rever e assegurar a qualidade dos serviços prestados (auditorias internas, controlos de qualidade, estudos de validação do laboratório, cuja legitimidade se baseia no artigo 6.1, alínea f, do RGPD); (3) fins educativos/formação, sujeitos em qualquer momento ao anonimato antes da sua utilização, tornando impossível a identificação do paciente em questão; (4) fins de investigação, publicações e apresentações científicas, sujeitos em qualquer momento ao anonimato aplicado previamente, assegurando assim que a identificação do indivíduo não seja possível. A investigação será efetuada de acordo com o estabelecido no Regulamento Geral de Proteção de Dados e com a legislação espanhola sobre proteção de dados; (5) dar resposta personalizada às dúvidas ou sugestões levantadas pelo paciente que solicita o teste, e assegurar que o teste foi realizado corretamente e se foram esclarecidas quaisquer dúvidas (legitimação baseada no artigo 6.1, alínea b, do RGPD); e (6) acompanhar os pacientes no futuro para obter informações sobre o serviço prestado (legitimidade baseada no artigo 6.1, alínea f, do RGPD). Os dados serão conservados durante um período mínimo de cinco anos, a menos que a legislação local da jurisdição aplicável estipule o contrário. Por último,

informamos que, caso considere que os seus direitos em matéria de proteção de dados não foram respeitados, pode apresentar uma queixa junto da Autoridade de Proteção de Dados competente.

Para além do que foi mencionado anteriormente, a JUNO GENETICS apenas entregará os resultados dos seus testes ao seu médico, a menos que nos especifique por escrito (ou uma pessoa legalmente autorizada a agir em seu nome), ou se for exigido por lei.

Destinatários dos dados

A fim de melhorar a investigação e o desenvolvimento das técnicas de reprodução assistida, outros centros ou entidades do grupo podem aceder aos dados pessoais e genéticos nos casos em que a informação resultante dos testes realizados possa ser utilizada em estudos clínicos por qualquer uma destas entidades, em conformidade com o Regulamento Geral de Proteção de Dados e com a legislação espanhola sobre proteção de dados. Nesse sentido, informamos que os dados que possam revelar a sua identidade pessoal e/ou a da sua família serão dissociados e processados de forma absolutamente confidencial e apenas para fins de investigação e de desenvolvimento relacionados com os serviços prestados pelo grupo, com as medidas de segurança necessárias implementadas para garantir a segurança e a confidencialidade dos seus dados.

Em relação à comunicação de dados para fins de investigação e desenvolvimento nas empresas da JUNO GENETICS

- SIM, concordo que a JUNO GENETICS partilhe os meus dados para fins de investigação e desenvolvimento.
- NÃO, não concordo que a JUNO GENETICS partilhe os meus dados para fins de investigação e desenvolvimento.

XI. AUTORIZAÇÃO PARA UTILIZAR AS AMOSTRAS RESTANTES OU DESCARTADAS PARA OTIMIZAR E VALIDAR NOVOS TESTES

É importante que a JUNO GENETICS possa utilizar as amostras que sobram ou que são descartadas para otimizar ou validar novos testes e desenvolver novas metodologias de análise, incluindo novas tecnologias baseadas no desenvolvimento de aplicações de inteligência artificial, para que estes desenvolvimentos e melhorias possam ajudar os futuros pacientes, tal como vocês foram ajudados. Só utilizaremos estas amostras para este fim se formos autorizados a fazê-lo e serão sempre utilizadas de forma anónima e oculta, pelo que não será possível informar sobre nenhuma descoberta. Esta operação só será efetuada no laboratório da JUNO GENETICS.

Os resultados clínicos, as informações e os dados não processados poderão ser revistos e/ou reanalisados para futuras publicações e apresentações científicas. Estes dados deverão ser sempre tornados anónimos previamente, de modo a garantir que o sujeito não possa ser identificado. Todos os tratamentos e procedimentos serão efetuados em conformidade com o Regulamento Geral sobre Proteção de Dados e com a legislação espanhola sobre proteção de dados.

Compreendo também que a JUNO GENETICS poderá utilizar a informação resultante para publicação científica ou apresentação de resultados, desde que toda a informação pessoal tenha sido tornada anónima.

Compreendo e aceito que, uma vez que todas as informações serão tornadas anónimas previamente, nunca poderei ter acesso a novos resultados ou descobertas, agora ou no futuro, nem poderei obter qualquer benefício financeiro com as publicações ou apresentações, e não serei compensado por quaisquer produtos resultantes desenvolvidos.

XII. DEPOIS DE TER LIDO E COMPREENDIDO AS INFORMAÇÕES ACIMA REFERIDAS, FOMOS INFORMADOS DO SEGUINTE:

- Fui informado de que não tenho qualquer obrigação de submeter-me a esta análise genética e, por isso, dou o meu consentimento de forma livre e voluntária.
- A idoneidade, o procedimento, o objetivo, as limitações, os riscos e as complicações do teste de rastreio genético proposto.
- Os resultados do meu teste podem revelar uma variante genética de significado incerto (VUS). A minha informação pode ser partilhada para determinar se esta variante é significativa, o que inclui comparações com a mesma variante noutros pacientes, tanto em Espanha como noutros países. Todos os dados partilhados serão tornados anónimos para que não possam ser associados a nenhum paciente. Reconheço que a interpretação dos meus resultados pode evoluir com o tempo, à medida que se obtêm mais evidências de outros casos.
- Que os resultados deste teste podem ser analisados pela clínica de FIV ou pelo banco de doadores para comparar os perfis genéticos dos pacientes ou dos doadores, a fim de confirmar que não são identificadas mutações nos mesmos genes.
- Os procedimentos podem ser anulados em qualquer fase, quer por razões médicas, quer a pedido do sujeito do teste.
- É prática comum nos laboratórios de análises genéticas armazenar o ADN extraído de amostras, mesmo depois de o teste em curso ter sido concluído. Depois de validada, a minha amostra pode ser utilizada como “controlo de qualidade” noutros testes genéticos. A metodologia de extração de ADN ou os “dados em bruto” gerados pelos equipamentos de laboratório podem inviabilizar a sua utilização por laboratórios terceiros.
- Os resultados e o relatório dos meus testes serão incluídos no meu processo de paciente.

- Que os profissionais de saúde que me assistiram estão à minha disposição para fornecer qualquer informação adicional que possa não ter ficado totalmente clara.

Compreendi a informação que me foi explicada numa linguagem clara e simples. Se o teste foi realizado no contexto de um tratamento de reprodução assistida, o médico que me entrevistou na clínica em que sou paciente permitiu-me fazer todas as perguntas que necessitava, esclareceu-me as dúvidas que tinha e explicou-me as implicações dos possíveis resultados do teste.

Compreendo também que posso revogar o consentimento que estou a dar aqui em qualquer momento e sem dar explicação. Por isso, declaro que estou satisfeito pelas informações recebidas e compreendo o alcance e os riscos do tratamento.

INFORMAÇÕES ESPECÍFICAS PARA OS DOADORES:

- Fui informado de que o perfil genético obtido após a análise ao sangue é utilizado principalmente para avaliar a compatibilidade dos gâmetas doados com os pacientes que beneficiam dessa doação.
- Em alguns casos, os perfis genéticos identificados podem tornar inviável a utilização dos gâmetas doados em qualquer processo de doação. Por exemplo, mutações identificadas em genes localizados no cromossoma X. Nestes casos, a clínica de FIV ou o banco de doadores pode excluí-lo de doador.
- Recordamos que a recusa de se submeter a esta análise genética não o exclui automaticamente do programa de doação da clínica de FIV ou do banco de doadores em que participa.

**XIII. INFORMAÇÕES SOBRE O PACIENTE E SOBRE O PROFISSIONAL DE SAÚDE
AUTORIZADO**

Nome do PACIENTE	Número de identificação do PACIENTE	Data de nascimento do PACIENTE

Endereço do PACIENTE

--

Autorização:

Depois de ler TODO o documento, com um total de 8 páginas e 13 (XIII) secções, autorizo o pessoal da JUNO GENETICS ESPAÑA a submeter a minha amostra ao teste de portadores proposto, para o painel de genes/variantes escolhido.

Assinatura e data

--

Nome do PROFISSIONAL DE SAÚDE AUTORIZADO	N.º de inscrição na Ordem	Data e assinatura

Declaro que:

Expliquei o conteúdo destes testes e os seus riscos, e esclareci as dúvidas e perguntas feitas pelo interessado. Além disso, comprometo-me a fornecer o aconselhamento genético posterior, em função dos resultados do teste.