

HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO-HCFMUSP

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (PAIS/RESPONSÁVEIS)

DADOS DA PESQUISA

Título da Pesquisa: ANÁLISE GENÔMICA NA INVESTIGAÇÃO GENÉTICO-MOLECULAR DOS DISTÚRBIOS DE CRESCIMENTO E DESENVOLVIMENTO

Pesquisador Principal: Prof. Dr. Alexander Augusto de Lima Jorge

Cargo/Função: Médico Responsável e Professor da Faculdade de Medicina – USP

Inscrição Conselho Regional de Medicina: Nº 80.218

Departamento/Instituto: Disciplina de Endocrinologia e Metabologia, Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP)

CONVITE À PESQUISA

Você foi convidado(a) a participar do projeto de pesquisa: **“Análise genômica na investigação genético-molecular dos distúrbios de crescimento e desenvolvimento”**

Este termo de consentimento faz parte do processo de consentimento livre e esclarecido. Tem como objetivo informar-lhe sobre o estudo que acontecerá se consentir a participar. Leve o tempo que precisar para ler com atenção este documento e certifique-se de que entendeu todas as informações apresentadas. Você pode querer conversar com o pesquisador, equipe do estudo, sua família ou amigos antes de decidir autorizar a participação da criança. **A autorização e a participação no estudo são completamente voluntárias.** Você não é obrigado(a) a participar do estudo. Além disso, a saúde e cuidados médicos recebidos pelo participante, atuais e futuros, não serão afetados.

1- Justificativa e objetivos do estudo: Os genes são estruturas presentes em todas as células do corpo e são responsáveis pelas características das pessoas e funções do organismo. Uma alteração (mutação ou variante) na estrutura ou função de um gene pode levar ao

Nome resumido do projeto: Análise genômica na investigação dos distúrbios de crescimento e desenvolvimento	Confidencial
Termo de Consentimento Livre e Esclarecido versão 1.0 de 04 de dezembro de 2023	
Nome do pesquisador: Prof. Dr. Alexander Augusto de Lima Jorge Hospital Das Clínicas Da Faculdade De Medicina Da USP	<div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <div style="text-align: center;"> <hr style="width: 100%;"/> Rubrica do Participante da Pesquisa ou representante legal </div> <div style="text-align: center;"> <hr style="width: 100%;"/> Rubrica do Investigador Responsável </div> </div>

desenvolvimento de uma doença ou condição genética rara. Assim, o objetivo desta pesquisa é rastrear essas possíveis alterações e diagnosticar doenças raras (DR) de modo a atualizar as tecnologias implementadas no SUS, com o emprego de diferentes testes genéticos.

2- Procedimentos que serão realizados e métodos que serão empregados: Serão coletados dados clínicos e familiares para completar a árvore genealógica do participante, utilizada para auxiliar na correta interpretação dos resultados. Para a pesquisa de alterações nos genes, será necessária a coleta de uma amostra de sangue de aproximadamente 5ml ou a coleta de saliva (para os casos em que a coleta de sangue não seja possível) do participante. A coleta de sangue será obtida de uma veia periférica e a coleta de saliva será realizada com um *swab* (pequena haste com algodão na ponta), de forma indolor e não invasiva. O DNA (molécula que guarda todas as informações genéticas das células e indivíduos) será obtido a partir das células do sangue ou da mucosa oral (bochecha).

Após a obtenção do DNA, será realizado o exame que nos auxiliará a buscar as possíveis alterações relacionadas por meio do sequenciamento completo do genoma, também chamado de WGS, capaz de avaliar todo o conjunto de material genético do seu filho.

O material obtido da coleta de sangue/saliva será estocado nos laboratórios que integram esta pesquisa, fazendo parte do biorrepositório de material biológico humano – amostras de DNA do referido laboratório. Os dados genéticos do participante serão armazenados em um serviço seguro de armazenamento em nuvem. Existe a possibilidade de reconvocação ou contato remoto por parte da equipe do centro de saúde para solicitação de informações clínicas que possam ser relevantes durante o estudo. Há a possibilidade desse estudo não conseguir esclarecer a causa da doença. Assim, o material fornecido poderá ser utilizado em pesquisas futuras que possam vir a esclarecer o diagnóstico da doença. Neste caso, uma nova aprovação da Comissão de Ética e Pesquisa (CEP) e um novo consentimento serão solicitados. O armazenamento do material no banco de amostras do hospital não é obrigatório para participar da pesquisa.

Você autoriza que uma amostra de sangue/saliva seja coletada do participante e utilizada para fins de pesquisa e guardada tão somente para isso?

Sim () Não () Iniciais do representante legal: _____

Nome resumido do projeto: Análise genômica na investigação dos distúrbios de crescimento e desenvolvimento	Confidencial
Termo de Consentimento Livre e Esclarecido versão 1.0 de 04 de dezembro de 2023	
Nome do pesquisador: Prof. Dr. Alexander Augusto de Lima Jorge Hospital Das Clínicas Da Faculdade De Medicina Da USP	
	_____ Rubrica do Participante da Pesquisa ou representante legal
	_____ Rubrica do Investigador Responsável

- 3- Possíveis desconfortos e riscos decorrentes da participação na pesquisa:** O desconforto ao participante associado ao exame de sangue consiste naquele relacionado à dor da picada da agulha para a coleta do sangue e eventualmente o aparecimento de um pequeno hematoma (mancha arroxeadada em torno da picada) que desaparecerá em pouco menos de uma semana sem a necessidade do uso de medicamentos. A coleta de saliva é indolor e não invasiva.
- 4- Benefícios esperados para o participante:** O benefício à criança, ao participar deste estudo, será a identificação de possíveis alterações genéticas responsáveis pelo aparecimento de sua doença. A partir dessas informações poderemos propor tratamentos específicos, avaliar os demais membros da família e fazer um aconselhamento genético, isto é, prever quais pessoas poderiam transmitir a mesma doença para os filhos.
- 5- Resultados de seu teste genético:** Os testes genéticos buscam por variantes genéticas associadas a doenças específicas. Nesses testes também podemos encontrar alterações em um ou mais genes que causam ou contribuem para a doença. É possível que este teste não revele nenhuma alteração específica que explique a doença, mas esse resultado não significa que o participante não tem uma doença genética. Todos os resultados serão informados pelo médico responsável pelo centro de saúde no qual a criança foi atendida, e você pode escolher se deseja ou não receber os resultados.

Eu desejo receber os resultados da pesquisa referentes à condição clínica do participante:

Sim Não

Os resultados desse estudo podem ser importantes para os demais familiares. Dessa forma, caso você fique incapacitado ou faleça, deseja nomear alguma pessoa do seu entorno para que seja notificada dos resultados relevantes para os membros da família?

Sim. Nome:

Não

É importante que você conheça os limites dos testes que estamos fazendo:

- Nem todas as variantes genéticas que podem causar doenças serão detectadas. Algumas variantes genéticas que atualmente não sabemos ser causadoras de doenças, podem ser descritas e relacionadas à doença da criança no futuro.

Nome resumido do projeto: Análise genômica na investigação dos distúrbios de crescimento e desenvolvimento	Confidencial
Termo de Consentimento Livre e Esclarecido versão 1.0 de 04 de dezembro de 2023	
Nome do pesquisador: Prof. Dr. Alexander Augusto de Lima Jorge Hospital Das Clínicas Da Faculdade De Medicina Da USP	
	_____ Rubrica do Participante da Pesquisa ou representante legal
	_____ Rubrica do Investigador Responsável

- Nós nos comprometemos a entrar em contato com você para informar sobre as variantes genéticas encontradas e que tenham significado clínico. Isso poderá não acontecer se as suas informações de contato não estiverem atualizadas. Além disso, o estudo terá um tempo predefinido, e novas descobertas podem ser feitas depois de termos encerrado o seu estudo.
- As variantes genéticas que já são conhecidas e que não causam doenças (variação normal), não serão reveladas a você.
- O fato de o participante ter uma variante associada a uma doença, não significa necessariamente que ele vai desenvolver a doença.
- Mesmo que não tenha sido notificado por nós, a criança participante ainda pode ter variantes genéticas que podem causar doenças; nem todas as variantes genéticas que causam doenças são conhecidas e nem todas as variantes genéticas que causam a doença serão obrigatoriamente detectadas.
- Uma vez que o sequenciamento neste estudo será realizado em um laboratório de pesquisa (uma instalação que fornece condições controladas para a realização de pesquisas científicas ou tecnológicas, experimentos e medições) e não em um laboratório clínico (um laboratório onde os testes são geralmente realizados em espécimes clínicos para obter informações sobre a saúde de um paciente quanto ao diagnóstico, tratamento e prevenção de doenças), os resultados deste estudo não devem ser utilizados para tomar decisões relacionadas ao tratamento.

6- Esclarecimento sobre a forma de acompanhamento e assistência médica: O acompanhamento dos pacientes e o tratamento proposto não serão diferentes entre os que optarem por participar ou não da pesquisa. Inclusive, se a criança participante decidir sair do estudo ou você decidir retirar a autorização de participação, não haverá qualquer prejuízo no acompanhamento médico da criança. Os representantes legais dos participantes que tiverem uma alteração genética que explique a doença serão informados dos resultados e receberão aconselhamento genético adequado, com explicação sobre os riscos de outros membros da família também apresentarem a mesma alteração. O estudo terá uma **duração de 36 meses** e durante esse período a criança continuará sendo acompanhada pelo médico dela e continuará com a rotina regular de consultas. A criança só precisará vir ao laboratório **uma vez** para fazer a coleta dos exames.

7- Garantia de retirar o consentimento: É garantida a liberdade da retirada de consentimento da participação da criança a qualquer momento e a mesma pode deixar de participar do estudo, sem

Nome resumido do projeto: Análise genômica na investigação dos distúrbios de crescimento e desenvolvimento	Confidencial
Termo de Consentimento Livre e Esclarecido versão 1.0 de 04 de dezembro de 2023	
Nome do pesquisador: Prof. Dr. Alexander Augusto de Lima Jorge Hospital Das Clínicas Da Faculdade De Medicina Da USP	
	_____ Rubrica do Participante da Pesquisa ou representante legal
	_____ Rubrica do Investigador Responsável

qualquer prejuízo à continuidade de seu tratamento na Instituição. O representante legal do participante pode retirar da pesquisa, a qualquer momento, o material biológico do participante e as informações de saúde fornecidas. Para isso, será necessário que o responsável legal faça uma solicitação por escrito ao pesquisador responsável.

8- Garantia de manutenção do sigilo e da privacidade dos participantes: Os dados clínicos e o material biológico dos participantes serão identificados de maneira que garanta o anonimato, o que significa que qualquer informação que permita identificar o participante, como nome ou data de nascimento, será retirada dos dados clínicos e genéticos impossibilitando vincular os dados com o indivíduo. As informações obtidas serão analisadas em conjunto com outros pacientes, não permitindo a identificação dos participantes de maneira individual. Todo o material coletado para este estudo será mantido em local seguro. O anonimato está garantido para todas as publicações científicas ou conclusões provenientes deste estudo.

9- Garantia de ausência de despesas e compensações: A participação e a autorização de participação da criança no estudo são voluntárias. Não há despesas pessoais para o participante ou representante legal em qualquer fase do estudo, incluindo exames e consultas. Também não há compensação financeira relacionada à participação. Se existir qualquer despesa adicional ou eventuais danos decorrentes da pesquisa é garantida a indenização que será absorvida pelo orçamento da pesquisa.

10- Garantia de que o participante receberá uma via do termo de consentimento: O participante da pesquisa ou o seu responsável legal receberá uma via deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

INFORMAÇÕES DE NOMES, ENDEREÇOS E TELEFONES DOS RESPONSÁVEIS PELO ACOMPANHAMENTO DA PESQUISA, PARA CONTATO EM CASO DE INTERCORRÊNCIAS CLÍNICAS E REAÇÕES ADVERSAS

Em qualquer etapa do estudo, você terá acesso aos profissionais responsáveis pela pesquisa para esclarecimento de dúvidas.

Nome resumido do projeto: Análise genômica na investigação dos distúrbios de crescimento e desenvolvimento	Confidencial
Termo de Consentimento Livre e Esclarecido versão 1.0 de 04 de dezembro de 2023	
Nome do pesquisador: Prof. Dr. Alexander Augusto de Lima Jorge Hospital Das Clínicas Da Faculdade De Medicina Da USP	<div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <div style="text-align: center;"> <hr style="width: 100%;"/> Rubrica do Participante da Pesquisa ou representante legal </div> <div style="text-align: center;"> <hr style="width: 100%;"/> Rubrica do Investigador Responsável </div> </div>

Pesquisador responsável: Prof. Dr. Alexander Augusto de Lima Jorge CRM: 80.218

Disciplina de Endocrinologia, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HC-FMUSP). Av. Dr Éneas Carvalho Aguiar, 44, Cerqueira César, São Paulo CEP: 05403-000, Brasil. Telefone: (11) 2661-7512.

E-mail: alexj@usp.br

Se você tiver alguma consideração ou dúvida sobre a ética da pesquisa, entre em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) – Rua Ovídio Pires de Campos, 225 – 6º andar – tel: (11) 2661-7585, (11) 2661-1548, **das 7 às 16h de segunda a sexta-feira** ou por e-mail: cappesq.adm@hc.fm.usp.br

CONSENTIMENTO PÓS-INFORMADO

Eu _____ aceito participar da pesquisa **“Análise genômica na investigação genético-molecular dos distúrbios de crescimento e desenvolvimento”**.

Eu li e discuti as informações acima com a Pesquisadora Responsável e/ ou com as pessoas por ela delegadas sobre a minha decisão em participar nesse estudo. Ficaram claros para mim os objetivos, os procedimentos, os potenciais desconfortos e riscos e as garantias. Concordo voluntariamente em participar deste estudo, assino este termo de consentimento e recebo uma via rubricada pela pesquisadora.

_____ Data ____/____/____

Nome do paciente

_____ Data ____/____/____

Nome e Assinatura do paciente

Nome resumido do projeto: Análise genômica na investigação dos distúrbios de crescimento e desenvolvimento	Confidencial
Termo de Consentimento Livre e Esclarecido versão 1.0 de 04 de dezembro de 2023	
Nome do pesquisador: Prof. Dr. Alexander Augusto de Lima Jorge Hospital Das Clínicas Da Faculdade De Medicina Da USP	_____ Rubrica do Participante da Pesquisa ou representante legal
_____	_____ Rubrica do Investigador Responsável

_____ Data ____/____/____

Assinatura do Pesquisador Responsável pelo estudo

HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO- HCFMUSP

Em casos de pacientes menores de 18 anos, analfabetos, semi-analfabetos ou portadores de deficiência auditiva ou visual.

(Somente para o responsável do projeto)

Declaro que obtive de forma apropriada e voluntária o Consentimento Livre e Esclarecido deste paciente ou representante legal para a participação neste estudo.

_____ Data ____/____/____

Assinatura do Pesquisador Responsável pelo estudo

Nome resumido do projeto: Análise genômica na investigação dos distúrbios de crescimento e desenvolvimento	Confidencial
Termo de Consentimento Livre e Esclarecido versão 1.0 de 04 de dezembro de 2023	
Nome do pesquisador: Prof. Dr. Alexander Augusto de Lima Jorge Hospital Das Clínicas Da Faculdade De Medicina Da USP	_____
	Rubrica do Participante da Pesquisa ou representante legal Rubrica do Investigador Responsável