

Instruções para envio de material em papel de filtro para o exame MS-HRM:

1. Preencher a “Ficha clínica”, no documento **Formulário do paciente** em anexo, o **pedido médico** e o **Termo de Consentimento Livre e Esclarecido** (também anexo), datar e assinar. No pedido médico, deverá estar escrito: **Solicito exame de metilação para diagnóstico da Síndrome de Prader-Willi.**
2. Um profissional de saúde deve coletar de 6 a 8 gotas de sangue em um papel de filtro (cartões Whatman 903 ou Guthrie; não use outros tipos de papel, pois podem interferir no resultado do exame);
3. É fundamental que o papel de filtro seja mantido em ambiente limpo, com baixa umidade até que as manchas de sangue fiquem secas;
4. Feche o cartão evitando colocar as mãos na amostra;
5. Identifique o cartão coletor;
6. Insira o cartão coletor no envelope plástico,
7. Coloque-o num envelope de papel juntamente com os seguintes documentos: Ficha clínica do paciente, Termo de consentimento obrigatório, e o pedido médico.
8. Envie a amostra e os documentos pelo correio (Sedex) para o endereço abaixo:
Dra. Leticia da Cunha Guida
Laboratório de Alta Complexidade
Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF/FIOCRUZ)
Av. Rui Barbosa, 716 – Flamengo – Rio de Janeiro – RJ – CEP: 22250-020
9. Confirmar a postagem, para que fiquemos atentos ao recebimento através do contato de Danielle Rocha e-mail: dannierocha@gmail.com
10. **Prazo para os resultados: geralmente de 3 a 12 semanas, dependendo da carga de trabalho do laboratório.** O laudo será enviado para o médico solicitante por e-mail.



Data: ___/___/_____

Nome do paciente: _____

CPF: _____ CNS: _____

Data de nascimento: ___/___/___ Telefone: (____) _____

Endereço: _____

Cidade: _____ Estado: _____ CEP: _____

Nome da mãe: _____

e-mail: _____

Data de nascimento: ___/___/___ Profissão: _____

Nome do pai: _____

e-mail: _____

Data de nascimento: ___/___/___ Profissão: _____

Nome do médico: _____

CRM: _____

e-mail: _____

Telefone: (____) _____

Já foi realizado estudo cromossômico do paciente (cariótipo)? [] sim [] não

Laboratório: _____

Resultado: _____

Existe algum grau de parentesco entre os pais do paciente? [] sim [] não

Histórico da gestação:

Tempo de gestação: _____

Houve dificuldade para engravidar? _____

A mãe apresentou algum problema de saúde durante a gestação? _____

Houve acompanhamento médico pré-natal? Em caso positivo, foi detectada alguma anormalidade durante o pré-natal? Se sim, qual (quais)? _____

Histórico familiar: Existem casos semelhantes na família? E quanto a abortos e malformações? Em que grau de parentesco? _____

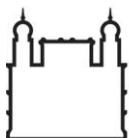
Marque os detalhes clínicos apresentados pelo paciente:

INFORMAÇÕES CLÍNICAS	SIM	NÃO	SEM INFORMAÇÃO
FETAL:			
1) Apresentação pélvica	()	()	()
2) Atividade fetal reduzida	()	()	()
3) Polidramnia	()	()	()
CRESCIMENTO:			
1) Baixa estatura	()	()	()
2) "Failure to thrive" inicial	()	()	()
3) Obesidade central	()	()	()
CABEÇA E PESCOÇO:			
1) Dolicocefalia	()	()	()
2) Estreitamento bitemporal	()	()	()
3) Olhos amendoados	()	()	()
4) Estrabismo	()	()	()
5) Fissuras palpebrais oblíquas	()	()	()
6) Lábio superior fino	()	()	()
7) Boca de aparência pequena	()	()	()
8) Cantos da boca virados para baixo	()	()	()
9) Saliva reduzida grossa e viscosa	()	()	()
10) Hipoplasia de esmalte dentário	()	()	()
11) Cáries dentárias precoces	()	()	()
12) Apinhamento dental e má oclusão	()	()	()
OCULAR:			
1) Estrabismo	()	()	()
2) Nistagmo	()	()	()
3) Catarata	()	()	()
4) Hipopigmentação de retina	()	()	()
5) Hipoplasia foveal	()	()	()
6) Hipermetropia	()	()	()
7) Miopia	()	()	()
DIVERSOS:			
1) Instabilidade de temperatura corporal	()	()	()
2) Alto limiar para dor	()	()	()
3) Habilidade incomum com quebra-cabeça	()	()	()
RESPIRATÓRIO:			
1) Hipoventilação	()	()	()
2) Apneia do sono obstrutiva	()	()	()
3) Apneia do sono central	()	()	()

GASTROINTESTINAL:			
1) Problemas de alimentação na infância	()	()	()
2) Refluxo gastroesofágico	()	()	()
3) Ausência do reflexo do vômito	()	()	()
GENITOURINÁRIO:			
1) Pênis pequeno	()	()	()
2) Hipoplasia escrotal	()	()	()
3) Criptorquidismo	()	()	()
4) Pequenos lábios hipoplásicos	()	()	()
5) Clitóris hipoplásico	()	()	()
ESQUELÉTICO:			
1) Osteoporose	()	()	()
2) Osteopenia	()	()	()
3) Escoliose	()	()	()
4) Cifose	()	()	()
5) Mãos e pés pequenos	()	()	()
6) Mãos estreitas com borda ulnar reta	()	()	()
7) Clinodactilia	()	()	()
PELE, UNHA E CABELO:			
1) Hipopigmentação	()	()	()
2) Cabelos loiros ou cabelos claros	()	()	()
3) “Topete” frontal	()	()	()
ENDÓCRINO:			
1) Hiperinsulinemia	()	()	()
2) Deficiência de GH	()	()	()
3) Hipogonadismo hipogonadotrófico	()	()	()
4) Diabetes mellitus (tipo 2)	()	()	()
VOZ:			
1) Fala anasalada	()	()	()
2) Choro fraco ou estridente na infância	()	()	()
COMPORTAMENTO/SAÚDE MENTAL:			
1) Hábito de “cutucar” feridas	()	()	()
2) Hábito de manipular a região anal	()	()	()
3) Problemas comportamentais relacionados a comida	()	()	()
4) Episódios de birra	()	()	()
5) Resistência a mudanças	()	()	()
6) Teimosia	()	()	()
7) Comportamentos obsessivos	()	()	()
8) Discurso perseverativo	()	()	()
9) Transtorno obsessivo-compulsivo	()	()	()
10) Psicose	()	()	()
11) Episódios de fuga	()	()	()
SONO:			
1) Sonolência diurna excessiva	()	()	()
2) Despertar de manhã cedo	()	()	()
3) Despertar de noite para procurar comida	()	()	()

NEUROLÓGICO:			
1) Hipotonia neonatal grave que melhora com a idade	()	()	()
2) Reflexos neonatais fracos de sugar e engolir	()	()	()
3) Deficiência da coordenação motora grosseira	()	()	()
4) Deficiência da coordenação motora fina	()	()	()
5) Deficiência intelectual leve a moderada	()	()	()
6) Dificuldades de aprendizado	()	()	()
7) Maior risco de convulsões	()	()	()
8) Atraso global do desenvolvimento	()	()	()
9) Problemas na articulação da fala	()	()	()
10) Hiperfagia	()	()	()

Descreva outros sinais clínicos do paciente relevantes para o diagnóstico e que não tenham sido listados anteriormente:



Ministério da Saúde

FIOCRUZ

Fundação Oswaldo Cruz



IFF

INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

Pesquisador Responsável

Dra. Leticia da Cunha Guida
Doutor em Ciências
Centro de Genética Médica
Laboratório de Alta Complexidade
Contatos: (21) 2554-1919
Email: leticia@iff.fiocruz.br

Médico Responsável

Dr. Juan Clinton Llerena Jr
Chefe do Centro de Genética Médica
Telefone: 21 2554-1751
Email: llerena@iff.fiocruz.br

Comitê de Ética em Pesquisa CEP-IFF

Telefone: 21 2552-1730
Email: cepiff@iff.fiocruz.br

Você está sendo convidado a participar como voluntário do projeto de pesquisa intitulado: “O papel do hormônio do crescimento na síndrome de Prader-Willi: estudo da regulação da expressão de GH através da estratégia CRISPR/Cas9, rastreamento neonatal e diagnóstico molecular”

Esta pesquisa pretende desenvolver um exame de laboratório para ajudar no diagnóstico da síndrome de Prader-Willi. Além disso, será desenvolvido um novo exame do teste do pezinho para tentar achar crianças com essa síndrome cada vez mais cedo. Os exames são baseados em testes do DNA do paciente e dos seus pais nas células de sangue.

Para a participação nesta pesquisa você precisa somente permitir o uso do sangue coletado para outros exames diagnósticos, os quais já seriam realizados no seu filho, para essa pesquisa. Desta forma, participar deste estudo não causará nenhum prejuízo ou risco adicional para a saúde dele. Além disso, serão necessárias coletas de sangue seu e do seu cônjuge para comparação do DNA de toda a família. Todos os cuidados para impedir que problemas ocorram durante essas coletas serão tomados, pois a mesma será realizada por profissional treinado e utilizando procedimentos padrões de coleta. É importante também dizer que as amostras enviadas para este estudo não serão utilizadas para nenhuma outra pesquisa. As análises serão realizadas no Laboratório de Alta Complexidade do Instituto Nacional da Criança, da Mulher e do Adolescente Fernandes Figueira/FIOCRUZ (LACIFF).

Os benefícios esperados com esse estudo serão tanto o auxílio no diagnóstico dessa doença com maiores detalhes como a capacidade de identificar cada vez mais cedo, crianças com essa síndrome.

Nesse último ponto, acreditamos que o tratamento correto poderá ser adotado rapidamente, garantindo a qualidade de vida.

Todas as informações referentes a esta pesquisa são confidenciais, estarão guardadas em segurança e só serão utilizados pela equipe de pesquisa. Estas informações estão submetidas às normas de privacidade e confidencialidade do Comitê de Ética em Pesquisa do Instituto Fernandes Figueira – FIOCRUZ que é o setor responsável por assegurar as normas de pesquisa em seres humanos neste

Aprovação Prorrogada

Válido até 08/03/2027

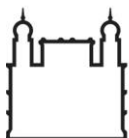
Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos

Instituto Fernandes Figueira IFF/FIOCRUZ

Telefones: 2554-1730 / 2552-8491

E-mail: cepiff@iff.fiocruz.br

Tani Ramos



Ministério da Saúde

FIOCRUZ

Fundação Oswaldo Cruz



IFF

INSTITUTO NACIONAL | FERNANDES FIGUEIRA
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE

hospital, segundo a Resolução 466/2012. As informações só serão divulgadas em eventos e publicações científicas, assim como, para compor relatórios técnicos, sem revelar a sua identidade e/ou da sua família, sendo assegurado, portanto, o sigilo sobre sua participação.

Os resultados dos exames realizados com as amostras poderão ser requisitados, por escrito, por você (ou por algum responsável legal) a qualquer momento, e uma via fará parte do seu prontuário médico no IFF. Esclarecimentos serão fornecidos sempre que solicitados bastando para isso entrar em contato, com o pesquisador responsável ou com o Comitê de Ética em Pesquisa (CEP/IFF-FIOCRUZ). O conteúdo dessas informações não poderá ser usado em nenhum outro estudo ou para qualquer outro propósito sem a autorização por escrito das partes interessadas. Se alguma alteração for detectada você será imediatamente avisado para que a intervenção possa ser instituído junto ao médico responsável pelos cuidados clínicos prestados ao seu filho.

Sua participação nessa pesquisa é voluntária, caso você decida, a qualquer momento, desligar-se deste estudo não haverá nenhum prejuízo a assistência médica dispensada ao seu filho. Não há nenhum custo, a você, relacionado aos procedimentos previstos neste estudo assim como não há pagamento por sua participação. É garantido o direito a indenização diante de eventuais danos decorrentes da pesquisa das quais não foram previamente antecipados ou relatados à vocês.

Se você (ou seu parente) tiver alguma dúvida com relação ao estudo, direitos do paciente, ou no caso de danos relacionados ao estudo, você deve contactar o Pesquisador Responsável pelo Projeto ou sua equipe. Se você tiver dúvidas sobre seus direitos como um paciente de pesquisa, você pode contatar o Comitê de Ética em Pesquisa do Instituto Nacional da Criança, da Mulher e do Adolescente Fernandes Figueira/FIOCRUZ.

Sendo assim, após a leitura deste documento e ter tido a oportunidade de conversar com profissional capacitado, para esclarecer detalhadamente todas as minhas dúvidas, estar suficientemente informado, ficando claro para mim que minha participação é voluntária e que posso retirar este consentimento a qualquer momento sem penalidades, expresse minha concordância de espontânea vontade em participar do projeto de pesquisa intitulado: “O papel do hormônio do crescimento na síndrome de Prader-Willi: estudo da regulação da expressão de GH através da estratégia CRISPR/Cas9, rastreamento neonatal e diagnóstico molecular”. Estou ciente também dos objetivos da pesquisa, dos procedimentos aos quais serei submetido, dos possíveis danos ou riscos deles provenientes e da garantia de confidencialidade e esclarecimentos sempre que desejar.

Aprovação Prorrogada

Válido até 08/03/2027

Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos

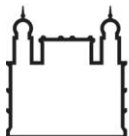
Instituto Fernandes Figueira IFF/FIOCRUZ

Telefones: 2554-1730 / 2552-8491

E-mail: cepiff@iff.fiocrz.br *Tami Ramos*

Declaro que recebi uma cópia assinada e datada deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. E permito, os pesquisadores deste projeto, me contatarem por telefone ou através de mensagem de correio

2



Ministério da Saúde

FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz



IFF

INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

se informações adicionais forem necessárias, conforme informações que constam em meu prontuário no IFF-FIOCRUZ.

Nome do Paciente: _____

Prontuário: _____ Código: _____

Rio de Janeiro, _____ de _____ de _____

Assinatura do Voluntário (ou responsável legal): _____

Nome Completo (em letra legível): _____

Documento de Identidade: _____ Telefone para contato: _____

Assinatura de uma testemunha: _____

Assinatura do Pesquisador: _____

Instituições envolvidas:

Instituto Nacional da Criança, da mulher e do Adolescente Fernandes Figueira
Fundação Oswaldo Cruz – FIOCRUZ
Centro de Genética Médica
Laboratório de Alta Complexidade
Av. Rui Barbosa, 716 - Flamengo - Rio de Janeiro – Brasil
Telefone/FAX: (21) 2554-1918

Comitê de Ética em Pesquisa CEP-IFF

Instituto Nacional da Criança, da mulher e do Adolescente Fernandes Figueira
Fundação Oswaldo Cruz – FIOCRUZ
Telefone: 21 2552-1730
Fax: 2552-8491
Email: cepiff@iff.fiocruz.br

Aprovação Prorrogada

Válido até 08/03/2027

Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos
Instituto Fernandes Figueira IFF/FIOCRUZ
Telefones: 2554-1730 / 2552-8491
E-mail: cepiff@iff.fiocruz.br

Tami Ramos