

March 21, 2013

Caros colegas,

Obrigado pelo interesse no rastreamento de mutações e análise de ligação das famílias de crianças com Agenesia Renal Bilateral / Síndrome de Potter. Agradecemos a revisão desses documentos com a família interessada em participar. No entanto, gostaríamos de enfatizar que os senhores não estão obtendo consentimento para nós, mas estão atuando como um consultor em nome do participante.

Até agora, os genes associados com a Agenesia Renal Bilateral [OMIM 191830] nos seres humanos não foram identificados. É nossa intenção identificar genes novos e mutações associadas à Agenesia Renal Bilateral (ARB) e outras causas da síndrome de Potter através de análises mutacionais e de ligação nas famílias participantes. As amostras dos participantes são mantidas indefinidamente e podem ser usadas para identificar mutações nos genes que poderiam ser associados com a ARB, Agenesia Renal Unilateral (ARU), displasia renal (DR), hipoplasia renal e outras causas de Seqüência/Síndrome de Potter.

Essa análise genética é de investigação e é realizada no estabelecimento de um laboratório de pesquisa. Não há nenhum padrão universal para o desempenho destes estudos. Os pesquisadores esforçam-se para alcançar os mais elevados padrões em sua análise. Estas análises não devem ser consideradas testes de diagnóstico, mas testes genéticos de investigação, sem a intenção de substituir outras avaliações ou tratamentos clínicos ou de laboratório que em outra situação seriam considerados padrão.

Como estes testes genéticos são uma parte de um protocolo de pesquisa, não deve haver nenhum custo para a coleta de sangue, transporte ou processamento das amostras para os participantes seus familiares. Se a família participante ou sua companhia de seguros for cobrada pela consulta ou coleta do sangue, este é um erro e deve ser trazido à nossa atenção, entrando em contato comigo ou com o coordenador do estudo, utilizando as informações fornecidas na última seção do documento de Consentimento Informado. Nós, então, iremos tomar as medidas necessárias para pagar a consulta e / ou retirada de sangue, ou remover o participante (s) do estudo. Devido aos custos proibitivos de consultas para a retirada de sangue, pedimos que os médicos locais incluam estas retiradas de sangue como parte do curso normal da consulta onde a retirada de sangue do participante ocorreria normalmente. Nós pagaremos o transporte e manipulação do sangue e de todos os materiais necessários para as famílias participantes neste estudo. As consultas para médicos ou conselheiros genéticos não são pagas por este estudo, nem quaisquer outros testes laboratoriais.

Os resultados da análise genética variam dependendo do tamanho do pedigree, do número de afetados/portadores e dos fenótipos. Os resultados que definem a mutação genética responsável por uma causa particular da ARB / Síndrome de Potter podem levar um ano ou mais. Em alguns casos

uma causa genética pode nunca ser encontrada. Todos os resultados são transmitidos diretamente ao médico correspondente através de uma carta escrita e não individualmente aos participantes. Os participantes dependerão, portanto, de seu médico local para comunicação e explicação dos resultados dos testes genéticos. Os pesquisadores estarão dispostos a discutir os resultados do teste genético com qualquer médico local que deseje fazê-lo.

O participante deve manter uma cópia assinada do consentimento.

**Por favor devolva os seguintes artigos aos pesquisadores:**

1. **Documentos do consentimento assinados:** Um documento do consentimento assinado para cada participante.
2. **Questionário de saúde:** Um questionário de saúde completo para cada participante.
3. **Amostras de sangue:** Aproximadamente 10ml de EDTA ou de Na-Heparina é exigido de cada participante. Ver a tabela abaixo para volumes permissíveis. **Sempre armazenar o sangue na temperatura ambiente, não congelar.**
4. **Registros, relatórios e imagens relevantes:** Cópias de históricos médicos, de perinatologia, de nefrologia, de urologia, de patologia, de exames, de valores de laboratório, da assistência genética, etc., e dos ultra-sons, MRI, fotografias, etc.
5. **Amostras patológicas:** Nós podemos processar a cultura celular e amostras de tecido frescas ou congeladas quando o material do sangue está limitado ou não disponível. Enquanto as amostras fixadas em formalina e embebidas em parafina (FFPE) não são ótimas, a análise pode ser feita de uma maneira limitada. Por favor nos contatar a respeito da remessa de amostras não-sanguíneas.
6. **Amostras de DNA:** Nós preferimos extrair o DNA das amostras de sangue. Entretanto, se você preferir extrair o DNA, por favor grave o valor de  $A_{260}$  e a concentração em  $\mu\text{g}/\mu\text{l}$  no tubo da amostra. Também, por favor descreva o tampão no qual o DNA está dentro ( $\text{H}_2\text{O}$ , TE, etc.).

**Instruções de Envio:**

1. Antes de coletar as amostras, por favor contatar Jason Clarke (e-mail: [jason-clarke@uiowa.edu](mailto:jason-clarke@uiowa.edu); telefone: 319-384-3040) para obter o número da nossa conta de envio. Nós preferimos que você use FedEx, mas temos contas com outras transportadoras se você preferir.
2. Indique que o conteúdo é sangue ou DNA, não-perigoso, não-tóxico e não-infeccioso. O valor é de \$1.00.
3. Por favor enviar amostras de sangue de modo que cheguem o mais cedo possível (idealmente dentro de 4 dias). As entregas não são feitas a nosso laboratório nos fins de semana.
4. Por favor enviar as amostras para:  
Jason Clarke  
University of Iowa, Dept. of Pediatrics  
285 Newton Road  
CBRB, Room 1257-1  
Iowa City, IA 52242, USA
5. Por favor envie um e-mail para [jason-clarke@uiowa.edu](mailto:jason-clarke@uiowa.edu) com o número de rastreamento para que possamos assegurar a entrega segura.

Obrigado mais vez por sua participação. Estes documentos e informações adicionais podem ser encontrados em nosso Web site em [www.kidneygenes.com](http://www.kidneygenes.com). Por favor não hesite em nos contatar com quaisquer perguntas ou dúvidas.

Atenciosamente,

Patrick Brophy, M.D.  
Professor Adjunto de Pediatria

Para contato futuro, e para comunicação dos resultados de nossa análise, por favor forneça as devidas informações de contato no espaço abaixo e inclua na remessa das amostras e de outros documentos que serão enviados.

Nome: \_\_\_\_\_ Título: \_\_\_\_\_

Organização/Empresa: \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Telefone: \_\_\_\_\_

## DOCUMENTO DE CONSENTIMENTO INFORMADO

Título do projeto: **Análise Genética Compreensiva de Anomalias Congênicas e de Desenvolvimento do Trato Geniturinário (GU).**

Equipe de pesquisa: **Patrick Brophy, MD**  
**Alexander Bassuk, MD**  
**Jason Clarke, Estudante de Escola Secundária**  
**Christopher Cooper, MD**  
**Charles Hawtrey, MD**  
**John Manak, PhD**  
**Jeffrey Murray, MD**  
**Carla Nester, MD, MS**  
**Jeffrey Segar, MD**  
**Richard Smith, MD**

• Se você é o pai ou tutor de uma criança menor de 18 anos, que está sendo convidado a participar deste estudo, a palavra "você" neste documento refere-se ao seu filho. Você será solicitado a ler e assinar este documento para dar a permissão para o seu filho a participar.

Este formulário de consentimento descreve o estudo da pesquisa para ajudá-lo a decidir se você quer participar. Este formulário fornece informações importantes a respeito do que gostaríamos que fosse feito durante o estudo, os riscos e benefícios do estudo, e os direitos do paciente enquanto objeto de pesquisa.

- Se você tiver alguma pergunta ou não compreender algo neste formulário, a equipe de pesquisa pode lhe ajudar com mais informações.
- Você deve discutir sua participação com qualquer pessoa que você escolher, como sua família ou amigos.
- Não concorde em participar neste estudo a menos que a equipe de pesquisa responda a suas perguntas e se você decidir que realmente quer ser parte deste estudo.

### **I. QUAL É O PROPÓSITO DESTA ESTUDO?**

Este é um estudo de pesquisa. Nós estamos lhe convidando a participar neste estudo de pesquisa porque você ou um de seus parentes têm uma anomalia congênita ou de desenvolvimento do trato geniturinário (GU), que foi determinada por um médico.

O propósito deste estudo de pesquisa é identificar os genes que causam anomalias congênicas e de desenvolvimento do trato geniturinário (GU). O trato GU é composto dos órgãos e tecidos que compõem seus rins, sistema urinário, e sistema reprodutivo.

### **II. QUANTAS PESSOAS PARTICIPARÃO?**

Aproximadamente 2000 pessoas no mundo inteiro participarão neste estudo conduzido pelos pesquisadores da universidade de Iowa.

### **III. QUANTO TEMPO EU ESTAREI NESTE ESTUDO?**

Se você concordar em participar neste estudo, sua participação irá durar de aproximadamente 30 minutos a uma hora. Os resultados de nossas análises estão geralmente disponíveis em 1-2 anos. Neste momento, se você pediu para ser notificado dos resultados, nós relataremos a seu médico ou conselheiro de genética informações a respeito da presença ou a ausência de uma mutação nos genes que foram analisados. O DNA retirado da amostra de sangue será armazenado indefinidamente para a avaliação das causas genéticas de anomalias congênitas e de desenvolvimento do trato GU exclusivamente como descrito neste documento.

### **IV. O QUE ACONTECERÁ DURANTE ESTE ESTUDO?**

Serão retirados 10 ml (aproximadamente 2 colheres de chá) de sangue durante consulta médica. Seu médico nos enviará o sangue junto com seus informes médicos relevantes, este formulário de consentimento assinado, as imagens que pertencem a sua anomalia do trato GU (se você tiver uma anomalia) e seu questionário de saúde, se você escolheu preencher. Nós ficaremos responsáveis pelo pagamento do envio desses itens. Seu médico ou conselheiro de genética devem nos contatar para obter nosso número de conta da FedEx antes de coletar suas amostras. Por favor mantenha uma cópia deste formulário de consentimento para uso próprio.

Adicionalmente, se você for uma mulher grávida desejando registrar seu feto/bebê, nós podemos pedir a seu médico que colete uma amostra de sangue do cordão umbilical de seu bebê assim que nascer. A coleta da amostra do “sangue do cordão umbilical” minimiza o traumatismo e o potencial risco a seu bebê. Esta amostra de sangue será de aproximadamente 3 a 5 ml (aproximadamente 1 colher de chá) e será coletada por seu médico quando o bebê nascer. Esta amostra contém o DNA do seu bebê e será enviada para nossa equipe da mesma maneira que descrita acima.

#### **A. O Questionário de saúde:**

Depois de seu consentimento e retirada de sangue na clínica do seu médico, nós gostaríamos que lhe pedir que preencha o questionário em anexo a respeito do seu histórico de saúde. O preenchimento deste questionário é voluntário e você pode pular qualquer pergunta que você escolher não responder. Este questionário de saúde faz perguntas a respeito do seu histórico de saúde e de sua família. Devido à natureza sensível destas perguntas e de suas respostas, nós pedimos que você não se refira a seus parentes pelo nome quando estiver respondendo a estas perguntas, ao invés disso, liste-os em ordem de parentesco (isto é, tio paterno, avô materno, etc.). O questionário de saúde cobrirá os seguintes temas: Informação geral sobre você ou a pessoa que será registrada por você (por favor preencha pelo menos esta seção), informação sobre o bebê/indivíduo afetados, seção do histórico da gravidez do bebê afetado, um histórico de trabalho e seção a respeito da educação, uma seção a respeito do uso de substâncias (tabaco, álcool e drogas), há também diversas outras seções que fazem perguntas sobre circunstâncias específicas que você ou alguém em sua família podem ter ou ter tido. Estas seções são divididas e arranjas por diferentes partes do corpo ou do sistema do corpo que podem ser afetados. As informações fornecidas neste questionário serão incorporadas anonimamente a uma base de dados onde nós possamos procurar os fatores de risco e as outras tendências que podem estar associadas com este defeito congênito. Nós não compartilharemos das informações do questionário com seu médico ou com pesquisadores que não estiverem associados a este estudo.

Às vezes é necessário que os pesquisadores façam perguntas de acompanhamento a respeito de informações fornecidas em seu questionário de saúde. Isto pode ocorrer devido ao fato de não poder ler o que você escreveu, ou para recolher uma informação mais específica sobre uma pergunta que você respondeu. Os pesquisadores podem lhe contatar pelo telefone ou por através de carta para obter uma informação mais específica a respeito do seu histórico de saúde e da sua família se acreditarem pode ser útil à pesquisa?

Por favor rubrique no espaço em branco ao lado se “Sim” ou “Não.”: \_\_\_\_\_ Sim \_\_\_\_\_ Não

Se” sim”, por favor forneça sua informação de contato:

Telefone: \_\_\_\_\_ (a melhor hora: \_\_\_\_\_)

Endereço \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

#### **B. Nossa Análise e Relatório:**

Os investigadores analisarão a amostra de sangue na universidade de Iowa para mutações nos genes conhecidos por serem críticos ao desenvolvimento do trato GU. Nós também estamos pesquisando o genoma inteiro de cada amostra (na maioria dos casos), na tentativa de identificar mutações nos genes de novos candidatos que ainda não são conhecidos. Estes resultados estão geralmente disponíveis em 1 ano. Neste momento, se você concordar, nós relataremos a presença ou ausência de uma mutação nos genes analisados ao seu médico ou conselheiro de genética.

Se nenhuma mutação estiver presente, então os resultados não explicarão a causa de sua doença particular. Nós continuaremos a conduzir análise nestas amostras, mas encontrar a mutação genética responsável por sua anomalia urológica particular provavelmente irá tomar um tempo muito mais longo (mais de 1 ano) e em alguns casos uma causa genética para sua anomalia pode nunca ser encontrada.

Quando tivermos resultados, estes serão comunicados ao seu médico ou conselheiro de genética se assim for requerido e se você for elegível para receber resultados. **Os resultados serão enviados somente para os indivíduos que já têm um diagnóstico de uma anomalia congênita ou de desenvolvimento do trato GU.** Os membros da família dos indivíduos afetados que participam neste estudo que não têm a evidência de uma anomalia congênita ou desenvolvimento do trato GU, **não são elegíveis a receber resultados.** O DNA retirado da amostra de sangue será armazenado indefinidamente para a avaliação das causas genéticas de anomalias congênitas e de desenvolvimento do trato GU exclusivamente como descrito neste documento.

#### **C. Sua Opção Para Receber Resultados:**

**Para participantes individuais:** (Por favor checar somente uma das seguintes escolhas)

- Eu **tenho a** evidência de uma anomalia congênita ou de desenvolvimento do trato geniturinário (GU) e gostaria que os resultados fossem enviados ao médico ou ao conselheiro de genética como ilustrado abaixo.
- Eu **tenho a** evidência de uma anomalia congênita ou de desenvolvimento do trato geniturinário (GU) e **NÃO** quero que os resultados do teste genético sejam enviados ao médico ou ao conselheiro de genética.

Eu **não tenho** nenhuma evidência de um anomalia congênita ou de desenvolvimento do trato geniturinário (GU) neste momento e compreendo que não sou elegível a receber resultados de meu teste.

**Para os pais/guardiães legais do participante:** (Por favor checar somente uma das seguintes escolhas)

- Eu sou o pai/guardião legal deste participante. Este participante **tem a** evidência de uma anomalia congênita ou de desenvolvimento do trato geniturinário (GU), e eu gostaria que os resultados fossem enviados ao médico ou ao conselheiro de genética como ilustrado abaixo.
- Eu sou o pai/guardião legal deste participante. Este participante **tem a** evidência de uma anomalia congênita ou de desenvolvimento do trato geniturinário (GU), e eu **NÃO QUERO** que os resultados do teste genético sejam enviados ao médico ou ao conselheiro de genética.
- Eu sou o pai/guardião legal deste participante. Este participante **não tem a** evidência de uma anomalia congênita ou de desenvolvimento do trato geniturinário (GU), e eu compreendo que eu não sou elegível para receber resultados do teste deste participante.

**Informações de contato do seu médico/conselheiro de genética:**

Por favor nos forneça informações de contato do médico/conselheiro de genética para o qual você gostaria que enviássemos os resultados.

Nome: \_\_\_\_\_

Nome da instituição/organização/companhia: \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Número de telefone: \_\_\_\_\_

**D. Consentimento de Liberação da Autópsia:**

Se você está registrando uma pessoa falecida neste estudo e havia uma autópsia conduzida neste indivíduo, além deste documento do consentimento, nós pedimos que você preencha o consentimento de liberação da autópsia para liberar as amostras e os relatórios que foram obtidos durante uma autópsia rotineira. Isto permitirá que possamos obter o material genético das amostras que foram coletadas, assim como obter uma cópia do relatório final.

**E. Armazenamento de Dados/Sangue para Uso Futuro**

Como parte deste estudo, nós estamos obtendo amostras de sangue ou de DNA fornecidas por você (e/ou seu bebê

ou criança) assim como dados do histórico de saúde. Nós gostaríamos de estudar estas amostras de sangue e DNA e dados no futuro, depois da finalização deste estudo.

Em alguns casos, os glóbulos removidos das amostras de sangue serão usados para fazer uma linha celular e um DNA. As linhas celulares são produzidas a partir de glóbulos em crescimento em um laboratório e permitem que possamos encontrar uma fonte do DNA sem ter que retirar seu sangue mais uma vez. Estes glóbulos podem ser armazenados por décadas ou mais. As linhas celulares, o DNA e os dados estarão disponíveis aos pesquisadores que tentam aprender mais sobre a causa das doenças.

Os testes que iremos usar para estudar seu sangue, DNA e seus dados possivelmente não existem neste momento. Conseqüentemente, gostaríamos de pedir sua permissão para armazenar seu sangue, DNA e dados de modo que nós possamos estudá-los no futuro. Estes estudos futuros podem fornecer informações adicionais que serão úteis na compreensão de anomalias congênitas do trato GU, mas é importante considerar que é improvável que o que descobriremos neste estudo venha a ter algum benefício direto a você. É possível que seu sangue, DNA e dados possam ser usados para desenvolver os produtos ou os testes que poderiam ser patenteados e licenciados. Não há nenhum plano de fornecimento de compensação financeira se isto ocorrer.

Se você concordar agora em permitir o uso futuro de seu sangue, DNA e dados, mas decidir no futuro que você gostaria do ter seu material removido de pesquisas futuras, você deve contatar Patrick Brophy em 319-384-3090. Entretanto, se alguma pesquisa com seu sangue, DNA e dados já estiver sido conduzida, a informação dessa pesquisa ainda pode ser usada.

**Por favor rubrique no espaço em branco ao lado de “Sim” ou “Não” em resposta à pergunta abaixo:**

**Meu sangue, DNA e dados podem ser armazenados/compartilhados para pesquisas futuras relacionadas ao gene no estudo de anomalias congênitas e de desenvolvimento do trato GU assim como para outros problemas de saúde (tais como câncer, doença cardíaca, etc.).**

\_\_\_\_\_ **Sim**    \_\_\_\_\_ **Não**

## **F. Pesquisa Genética**

Um propósito deste estudo é estudar os genes (DNA) e como eles afetam a saúde e as doenças. Os genes são o manual da instrução para o corpo. Os genes que você recebe de seus pais decidem suas características físicas e como seu corpo se comporta. Podem também nos dizer o risco de uma pessoa para determinadas doenças e como responderão ao tratamento.

Estamos lhe pedindo que nos forneça uma amostra de sangue para pesquisa genética. As informações que obtivermos a seu respeito a partir desta amostra não serão divulgadas em seu registro de saúde. Seus dados de análise não serão fornecidos para mais ninguém mais (como um parente, um chefe, ou uma companhia de seguros). Sua amostra será usada somente para a pesquisa na universidade de Iowa e não será vendida.

Uma única amostra de sangue de 10 ml será retirada de uma veia em seu braço usando uma agulha. Isto tomará aproximadamente 20 - 30 minutos de seu tempo. Se você está registrando um feto/bebê de uma gravidez atual, uma amostra de sangue do cordão umbilical pode ser retirada ao invés de ter que extrair o sangue diretamente do feto/bebê. Uma única amostra de sangue do cordão umbilical de 3 a 5 ml pode ser retirada e esta pode tomar 20 minutos adicionais de seu tempo.

**Os resultados dos testes genéticos serão relatados somente a seu médico local e somente se aprovado por**



**você ou seus pais/guardiães legais. Os resultados não podem ser diretamente relatados a você ou seus pais/guardiães legais pelos pesquisadores. Nenhum resultado será relatado para participantes sem um diagnóstico de uma anomalia congênita ou de desenvolvimento do trato GU.**

Uma nova lei federal chamado Genetic Information Act Nondiscrimination (GINA), geralmente torna ilegal para as empresas de seguro de saúde, planos de saúde do grupo, e os empregadores de pessoas com 15 ou mais para discriminá-lo com base na sua informação genética. Com base nesta nova lei, empresas de seguro saúde e planos de saúde do grupo está proibido de solicitar a sua informação genética que começa a partir desta pesquisa. Isso significa que eles não podem usar sua informação genética em suas decisões a sua elegibilidade para cobertura de seguro ou do montante dos prêmios de seguro. Esteja ciente de que esta nova lei federal não irá protegê-lo contra a discriminação genética por empresas que vendem seguros de vida, seguro de invalidez, ou a longo prazo do seguro de assistência. A lei também não proíbe a discriminação se você já tiver uma doença genética ou distúrbio manifesta.

### **G. Gravação de Áudio / Gravação de vídeo / Fotografias**

Um aspecto deste estudo pode envolver a utilização de fotografias. Isto é feito em alguns casos para melhor caracterizar uma doença ou uma síndrome que afete mais do que apenas os rins. Algumas síndromes renais também afetam outras áreas do corpo, tais como o rosto, e tendo estas fotografias nós poderemos compreender melhor a natureza da doença. As fotografias serão vistas somente pelos pesquisadores deste estudo e se for compartilhado ou publicado, serão alteradas para esconder sua identidade. Estas fotografias permanecerão conosco como parte de seu registro da pesquisa e serão destruídas quando a pesquisa acabar ou se você retirar seu consentimento para participar.

**Estas fotografias são opcionais e não são uma exigência para participar neste estudo. Por favor indique se permitirá ser fotografado pelos pesquisadores ou seu médico local/conselheiro de genética se o uso destas fotografias for parte do curso deste projeto de pesquisa. Rubrique suas iniciais no espaço em branco ao lado de “Sim” ou “Não.”.**

Eu permito ser fotografado (a) durante este estudo. \_\_\_\_\_ Sim \_\_\_\_\_ Não

### **V. QUAIS SÃO OS RISCOS DESTA ESTUDO?**

Você pode experimentar um ou mais dos riscos indicados abaixo ao participar neste estudo. Além destes, pode haver outros riscos desconhecidos, ou riscos que nós não antecipamos, associados à sua participação neste estudo.

Os riscos conhecidos ou previstos para as pessoas que participam no estudo incluem:

- 1) Os riscos de retirada de sangue venoso rotineiro, que inclui incômodo, ferimento, fraqueza ou atordoamento e muito raramente uma infecção.
- 2) O risco em identificar uma causa genética da doença pode incluir a dificuldade em obter o seguro ou o custo aumentado do seguro. Os pesquisadores não divulgarão os resultados deste estudo a ninguém, com exceção de seu médico ou conselheiro de genética. Se preferir, os pesquisadores não relatarão qualquer dos resultados ao seu médico ou conselheiro de genética.
- 3) O risco em descobrir a causa genética da doença pode causar-lhe aflição emocional, que poderá conduzir à depressão ou ansiedade. Entretanto, nós estamos relatando somente os resultados genéticos aos indivíduos que já estão cientes que têm uma anomalia congênita ou de desenvolvimento do trato GU e

conseqüentemente, esta informação somente fornecerá um diagnóstico definitivo para as pessoas que já sabem que têm uma anomalia. Se você sente que deve consultar um conselheiro de genética, os custos para visitas genéticas da assistência ou da clínica relacionadas à discussão ou revisão do teste genético conduzido neste estudo pode gerar custos que não são reembolsados por este estudo.

- 4) Se você tiver suas amostras de sangue, fotografias, questionários e informação médica enviados a nós através de FedEx, há uma possibilidade que destes se percam no correio e existe um pequeno risco de perda de confidencialidade em consequência disto.

Como acontece com qualquer estudo de pesquisa, pode haver riscos adicionais de participação que são imprevisíveis ou difíceis de prever.

### **A. Pesquisa Genética**

Um risco de dar amostras para esta pesquisa pode ser a liberação de seu nome, o que poderia lhe associar às amostras armazenadas e/ou aos resultados do funcionamento de testes em suas amostras. Para impedir que isto aconteça, estas amostras irão conter um código. Somente a equipe de funcionários do estudo saberá o código. O nome que pertence ao código será mantido em um arquivo fechado ou em um computador com uma senha. Somente os pesquisadores Patrick Brophy e Jason Clarke terão acesso a seu nome.

## **VI. QUAIS SÃO OS BENEFÍCIOS DESTE ESTUDO?**

Nós não sabemos se este estudo irá lhe beneficiar. Entretanto, nós esperamos que, no futuro, outras pessoas possam tirar proveito deste estudo porque este estudo nos ajudará a melhorar a compreensão geral de anomalias congênitas e de desenvolvimento do trato GU com a esperança que os tratamentos eficazes serão desenvolvidos no futuro.

## **VII. TEREI ALGUM CUSTO POR ESTAR NESTE ESTUDO?**

Você não terá nenhum custo por estar neste estudo de pesquisa. Se algum custo para retirada de sangue ou testes de laboratório pedidos pelos pesquisadores, assim como os custos de envio e de manutenção das amostras ou dos originais lhe for cobrado, ou a seu seguro, este é um erro e deve ser trazido à atenção dos pesquisadores, que cobrirão estes custos. O custo de consultas médicas locais ou os conselheiros de genética não são cobertos por este estudo, nem qualquer outro teste que não seja a retirada de sangue para a amostra de DNA solicitada por este estudo.

## **VIII. EU SEREI REMUNERADO POR PARTICIPAR?**

Você não será remunerado por estar neste estudo da pesquisa.

## **IX. QUEM FINANCIA ESTE ESTUDO?**

A Universidade ea equipe de pesquisa estão recebendo nenhum pagamento de outras agências, organizações ou empresas para conduzir este estudo de pesquisa. Além disso, este estudo é financiado em parte por doações do público.

## **X. E SE EU ME MACHUCAR EM CONSEQÜÊNCIA DESTE ESTUDO?**

- Se você se machucar ou ficar doente em consequência da participação neste estudo, tratamento médico estará disponível nos Hospitais e Clínicas da Universidade de Iowa.
- Nenhuma compensação para o tratamento de doença ou de ferimento relacionado à pesquisa estará disponível na universidade de Iowa, a não ser que for constatado ser resultado direto da negligência de um empregado da universidade.
- Se você tiver uma doença ou se machucar em consequência da pesquisa, você e/ou seu seguro médico ou hospitalar serão responsáveis pelo custo do tratamento.

## **XI. E A RESPEITO DE CONFIDENCIALIDADE?**

Nós manteremos sua participação neste estudo de pesquisa confidencial à extensão permitida pela lei. Entretanto, é possível que outras pessoas tais como aqueles indicados abaixo possam se tornar cientes de sua participação neste estudo e possam inspecionar e copiar os registros que pertencem a esta pesquisa. Alguns destes registros poderiam conter informações que o identificam pessoalmente.

- agências reguladoras do governo federal,
- departamentos de auditoria da universidade de Iowa, e
- o Conselho de Revisão Institucional da Universidade de Iowa (um comitê que revisa e aprova estudos de pesquisa)

Para ajudar a proteger sua confidencialidade, nós atribuiremos um identificador único à sua amostra de sangue, suas informações de saúde, registros e outros materiais que podemos receber como parte de sua inscrição (as biópsias, imagens, resultados de laboratório, etc.). Nenhum identificador pessoal (tal como seus nome, número de CPF, etc.) será usado para rastrear sua amostra. Os registros serão fixados em armários fechados disponíveis somente aos pesquisadores. Os dados eletrônicos relativos a você serão armazenados em um computador protegido com senha. As amostras extraídas do DNA serão etiquetadas somente com o código, sem identificadores pessoais, e serão armazenadas em um congelador com lacre. Quando os resultados forem compartilhados com outros cientistas, nenhum nome ou outras informações que poderiam ser utilizadas para identificação serão compartilhadas. Nenhum resultado será divulgado, exceto se solicitado pelo participante. Se escrevemos um relatório ou um artigo sobre este estudo ou compartilharmos da série de dados do estudo com outros, nós faremos de tal maneira que você não poderá ser diretamente identificado.

Se você é um paciente na Universidade de Iowa Hospitais, Hospitais da Universidade de Iowa e clínicas em geral, exige que documentamos em seu gráfico ficha médica que você está participando neste estudo. As informações incluídas no gráfico irá fornecer informações de contato para a equipe de pesquisa, bem como informações sobre os riscos associados com este estudo. Vamos manter este Documento de Consentimento Informado em arquivos de nossa pesquisa, não será colocado em seu mapa registro médico.

## **XII. INFORMAÇÕES RELACIONADAS A MINHA SAÚDE SERÃO USADAS DURANTE ESTE ESTUDO?**

O ato federal de mobilidade e responsabilidade do seguro de saúde (HIPAA) exige que seu fornecedor de serviços de saúde obtenha sua permissão para que a equipe de pesquisa acesse ou crie “informação protegida da saúde” sobre você para finalidades deste estudo de pesquisa. A informação protegida da saúde é a informação que o identifica pessoalmente e se relaciona no passado, presente ou futuro à sua saúde física ou mental. Nós iremos acessar ou criar uma informação de saúde a seu respeito, como descrita neste documento, para os propósitos desta pesquisa. Uma vez que seu fornecedor de serviços de saúde nos divulgar sua informação protegida da saúde, pode ser que já não seja protegida pelos regulamentos federais de privacidade da HIPAA, mas nós continuaremos

a proteger sua confidencialidade como descrito sob o “confidencialidade.”

Nós podemos compartilhar sua informação de saúde relativa à este estudo com outras entidades que incluem entidades reguladoras do governo federal, o Conselho de Revisão Institucional da Universidade de Iowa e seus funcionários, as agências federais de financiamento e os colegas em outras instituições que estarão envolvidas com este estudo.

Você não pode participar neste estudo a menos que você nos permita usar sua informação protegida de saúde. Se você escolher não permitir a utilização de sua informação protegida de saúde, nós discutiremos todas as alternativas não relacionadas à pesquisa disponíveis a você. Sua decisão não afetará seu direito aos cuidados médicos que não são relacionados à pesquisa. Ao assinar esse documento de consentimento, você autoriza seu fornecedor de serviços de saúde a nos permitir utilizar ou criar a informação de saúde a seu respeito.

Embora você não tenha permissão de ver informações a respeito deste estudo até depois de sua finalização, você poderá acessar seus registros de cuidados médicos contatando seu fornecedor de serviços de saúde. Sua permissão para que possamos acessar ou criar uma informação protegida de saúde sobre você para finalidades deste estudo não tem nenhum prazo de validade. Você pode retirar sua permissão para que possamos utilizar sua informação de saúde neste estudo de pesquisa através de uma nota escrita ao Dr. Patrick Brophy, University of Iowas Department of Pediatrics; 285 Newton Rd; CBRB Room 1269; Iowa City, IA 52242. Entretanto, nós podemos ainda usar sua informação de saúde que foi coletada antes de retirar sua permissão. Também, se enviarmos sua informação de saúde a um terceiro, tal como o patrocinador do estudo, ou se removermos sua informação de identificação, é possível que não possamos impedir seu uso futuro. Você receberá uma cópia deste documento assinado.

### **XIII. PARTICIPAR DESTE ESTUDO CARACTERIZA UM ATO VOLUNTÁRIO?**

A participação neste estudo da pesquisa é completamente voluntária. Você pode escolher em não participar de jeito nenhum. Se você decide estar neste estudo, você pode parar de participar a qualquer hora. Se você decide não participar deste estudo, ou se você parar de participar a qualquer hora, você não será penalizado ou perderá nenhum benefícios que você se qualificaria de outra maneira.

#### **A. Eu receberei novas informações a respeito do estudo enquanto estiver participando?**

Se obtivermos qualquer informação nova durante este estudo que poderá afetar sua disposição para continuar a participar no estudo, iremos lhe fornecer prontamente essa informação.

#### **B. Alguma outra pessoa pode terminar minha participação neste estudo?**

Sob determinadas circunstâncias, os pesquisadores podem decidir terminar sua participação neste estudo de pesquisa mais cedo do que foi planejado. Isto pode acontecer porque:

- O investigador acredita que não está em seu melhor interesse permanecer no estudo.
- Você torna-se inelegível para participar.
- Você não segue as instruções dos pesquisadores.
- O estudo é suspenso ou cancelado.

### **XIV. E SE EU TIVER PERGUNTAS?**

Nós o incentivamos a fazer perguntas. Se você tem quaisquer perguntas a respeito da pesquisa, por favor contate o coordenador do estudo, **Jason Clarke, em 319-384-3040 ou através do email [jason-clarke@uiowa.edu](mailto:jason-clarke@uiowa.edu)**. Se você tiver se machucado em consequência da pesquisa, por favor contatar o PI do estudo, **Patrick Brophy em 319-384-3090**.

Se você tem perguntas, interesses, ou queixas sobre seus direitos enquanto participante desta pesquisa ou a respeito de possíveis acidentes relacionados com a pesquisa, por favor contateo Human Subjects Office, 105 Hardin Library for the Health Sciences, 600 Newton Rd, The University of Iowa, Iowa City, IA 52242-1098, (319) 335-6564, ou email [irb@uiowa.edu](mailto:irb@uiowa.edu). As informações gerais a respeito de ser um participante de pesquisa podem ser encontradas clicando em “informação para o público” no Web site do escritório de participantes humanos, <http://research.uiowa.edu/hso>. Para nos fornecer feedback sobre suas experiências enquanto participante de pesquisa ou falar com alguém que não seja da equipe de funcionários da pesquisa, por favor ligue para o escritório de participantes de pesquisa humanos através do número de contato acima.

---

Este documento de consentimento informado não é um contrato. É uma explicação escrita do que acontecerá durante o estudo se você decidir participar. Você não está renunciando nenhum de seus direitos legais assinando este documento de consentimento informado. Sua assinatura indica que explicamos a você do que se trata esta pesquisa, que suas perguntas foram esclarecidas, e que você concorda em participar neste estudo. Você receberá uma cópia deste formulário. Se você tiver alguma perguntas a respeito deste formulário ou deste estudo, por favor contatar Jason Clarke em 319-384-3040 ou em [jason-clarke@uiowa.edu](mailto:jason-clarke@uiowa.edu).

Nome do participante (impresso): \_\_\_\_\_

**Não assine este formulário se a data de hoje for a mesma ou ultrapassar a DATA DE VALIDADE:  
EXPIRATION DATE: 11/19/13.**

\_\_\_\_\_  
(Assinatura do participante)

\_\_\_\_\_  
(data)

**Nome do Pai/ guardião e parentesco com o participante:**

\_\_\_\_\_  
(Nome do pai/guardião - impressos)

\_\_\_\_\_  
(parentesco com o participante - impresso)

\_\_\_\_\_  
(Nome do participante que está sendo registrado - impresso)

**Não assine este formulário se a data de hoje for a mesma ou ultrapassar a DATA DE VALIDADE:  
EXPIRATION DATE: 11/19/13.**

\_\_\_\_\_  
(Assinatura do pai/guardião)

\_\_\_\_\_  
(data)

**Método pelo qual o consentimento está sendo obtido:**

Verifique por favor o método:

- O consentimento está sendo obtido em um local que não seja a universidade de Iowa, baseada unicamente no que está escrito no documento acima. **(O clínico externo não assina este formulário)**
- O consentimento está sendo obtido após discussão por um co-pesquisador listado na parte superior deste documento. (o Co-pesquisador assina abaixo)

Indicação do Co-Pesquisador que obteve o consentimento

(Para ser usado somente pelos Co-pesquisadores de UI listados na parte superior deste formulário.)

Eu discuti todos os termos acima com o participante ou, onde apropriado, com o representante legal autorizado do participante. É minha opinião que o participante compreende os riscos, benefícios, e os procedimentos que envolvem sua participação neste estudo de pesquisa.

\_\_\_\_\_  
(Assinatura do Co-pesquisador autorizado)

\_\_\_\_\_  
(data)

## **Análise Genética Compreensiva de Anomalias Congênitas e de Desenvolvimento do Trato Geniturinário (GU).**

### **Agenesia Renal Bilateral (ARB)/ Síndrome de Potter & outras Anomalias Congênitas ou de Desenvolvimento do trato GU Questionário de Saúde**

Este questionário é para ajudar em nossa pesquisa fazendo perguntas a respeito dos seu histórico de saúde e de sua família. Nós preferimos que você **não** utilize os nomes de seus familiares ao responder as perguntas. Ao invés dos nomes, descreva a maneira como cada um está relacionado a você. Exemplos: avó paterna, tio materno, primo paterno, etc.

Você **NÃO TEM QUE** fornecer nenhuma informação a respeito de sua família se você não quiser. Entretanto, isto poderia limitar nossa habilidade em colher os dados e inteiramente compreender esta desordem. Nós gostaríamos que ao menos respondesse as perguntas a respeito de sua saúde.

Nós lhe agradecemos por completar este questionário. Por favor consulte os pesquisadores deste estudo ou seu médico se houver perguntas a respeito deste formulário.

Nós pedimos que cada adulto registrado no estudo complete seu próprio questionário de saúde. Por favor assegure-se que cada questionário de saúde contenha somente as respostas de uma pessoa. As crianças menores que 18 anos de idade não precisam completar um questionário de saúde.

### **TODOS OS INDIVÍDUOS (ADULTOS & CRIANÇAS) QUE ESTÃO REGISTRADOS DEVEM COMPLETAR A SECÃO ABAIXO A RESPEITO DE “INFORMACÕES GERAIS DO PARTICIPANTE”**

**A Data de Hoje:** \_\_\_\_\_

#### **INFORMACÕES GERAIS DO PARTICIPANTE**

**Sobrenome:** \_\_\_\_\_ **Primeiro Nome:** \_\_\_\_\_

**Qual é seu relacionamento com o indivíduo afetado que está sendo registrado?:**  Mãe  Pai  Irmã  Irmão  outro (família materna)  outro (família paterna) se “outro,” descrever: \_\_\_\_\_

**DN:** \_\_\_\_\_ (mm) / \_\_\_\_\_ (dd) / \_\_\_\_\_ (aaaa) **tipo de sangue :**  O+  O-  A+  A-  B+  B-  AB+  AB-

**Altura atual:** \_\_\_\_\_ (circule um: pés+polegadas, polegadas, cm) **peso atual :** \_\_\_\_\_ (circule um: libras ou kg)

**Somente para pacientes do sexo feminino: Você está atualmente grávida?**  Não  Sim se “sim,” quantas semanas? \_\_\_\_\_ (semanas, dias)

**Se “sim,” qual seu peso antes de engravidar?** \_\_\_\_\_ (circule um: libras, kg)

**Seus pais ou avós são consanguíneos? (\*consanguíneos: relacionados por sangue ou compartilham de um antepassado comum)**

Não  Sim, pais  Sim, avós maternos  Sim, avós paternos

**Etnicidade:**  Hispânico ou Latino  Não hispânico ou Latino

**Raça:**  Branco ou Caucasiano  Negro ou Americano Africano  Índio Americano ou Nativo do Alasca  Asiático  Havaiano Nativo ou das ilhas pacíficas  outro \_\_\_\_\_  duas ou mais raças \_\_\_\_\_

**Judeu ou Judaico de Ashkenazi?**  Não  Sim, judaico  Sim, Judeu de Ashkenazi

## **Seção I: Histórico de Gravidez Afetada**

Por favor imprima e complete esta seção para cada gravidez afetada com uma anomalia no rim ou no trato genitourinário.

### **Informações Sobre o Feto/Infante/Indivíduo Afetados**

Sobrenome: \_\_\_\_\_ Primeiro Nome: \_\_\_\_\_

**Gênero:**  M  F  Genitália ambígua  Desconhecido

**Cariótipo:**  46, XY  46, XX  Outro \_\_\_\_\_

**DM:** \_\_\_\_\_ (mm)/ \_\_\_\_\_ (dd)/ \_\_\_\_\_ (aaaa) Hora: \_\_\_\_\_ (A.M./P.M.)

**DM:** \_\_\_\_\_ (mm)/ \_\_\_\_\_ (dd)/ \_\_\_\_\_ (aaaa) Hora: \_\_\_\_\_ (A.M./P.M.)

**Gestacional no nascimento:** \_\_\_\_\_ (semanas + dias) **Método de Entrega :**  Parto Normal  Cesariana  N/A

**Apresentação:**  Cefálica  Córmica  N/A

**Resultado:**  Aborto  Aborto Espontâneo  Aborto Terapêutico  Nascido Morto  Prematuro  Dentro do Prazo

**Diagnóstico:**  Agenesia Renal Bilateral  Agenesia Renal Unilateral  Displasia Urogenital  Hidronefrose  Outro

Se "Outro," descrever: \_\_\_\_\_

**Método de Diagnóstico (selecione todos possíveis):**  US  MRI  IVP  Autópsia  Outro \_\_\_\_\_

1. Qual era sua idade no momento de concepção desta gravidez? \_\_\_\_\_ (anos) \_\_\_\_\_ (Mês)
2. Este bebê afetado é/foi um gêmeo ou um membro de um nascimento múltiplo?  Sim  Não
3. Você teve mais de um gravidez/bebê diagnosticados com ARB ou Síndrome de Potter?  sim (quantos? \_\_\_\_ )  Não

**Se você escolheu "sim," por favor complete uma nova Seção I para cada bebê/gravidez**

4. Você teve outras gravidezes/bebês diagnosticados com anomalias nos rins, no trato urinário ou nas genitais?  Sim (quantos? \_\_\_\_ )  Não

**Se você escolheu "sim," por favor complete uma nova Seção I para cada bebê/gravidez**

5. Qual era a idade gestacional deste bebê quando foi diagnosticado com síndrome de ARB/Potter? \_\_\_\_\_ (semanas) \_\_\_\_\_ (dias)
6. Você tomava pílulas anticoncepcionais quando você ficou grávida deste bebê?  Sim  Não

Se "sim", que tipo? \_\_\_\_\_



7. **Nos 3 MESES antes da** concepção desta gravidez, você...:

		SIM	NÃO
7a.	Apresentou sintomas semelhantes a gripe (náusea, etc.)?		
7b.	Apresentou febre?		
7c.	Tomou medicamentos de prescrição médica		
<b>Se sim, descrever:</b>			

8. A qualquer momento **durante** esta gravidez, você...:

		SIM	NÃO
8a.	Participou em atividades extenuantes ou atividades físicas?		
8b.	Ficou desidratado?		
8c.	Desenvolveu diabetes Mellitus? (Não inclui o diabetes preexistente)		
8d.	Desenvolveu pressão arterial elevada (hipertensão)?		
8e.	Desenvolveu pré-eclampsia?		
8f.	Desenvolveu o eclampsia?		
8g.	Tomou medicamentos de prescrição médica?		
<b>Se sim, Descrever:</b>			
8h.	Tomou medicamentos sem prescrição médica?		
<b>Se sim, Descrever:</b>			
8i.	Tomou vitaminas e/ou suplementos?		
<b>Se sim, Descrever:</b>			
8j.	Apresentou sintomas semelhantes a gripe (náusea, etc.) (não incluir enjoos matinais)		
8k.	Apresentou febre?		
8l.	Ficou exposto à emanações perigosas, produtos químicos, materiais, substâncias?		
<b>Se sim, Descrever:</b>			
8m.	Consumiu alimentos ou bebidas que contêm cafeína? (refrigerante, chocolate, chá, café, etc.)		
<b>Se sim, descrever a fonte e a frequência:</b>			
8n.	Consumiu alimentos ou bebidas que contêm edulcorantes artificiais?		
<b>Se sim, descrever a fonte e a frequência:</b>			
8o.	Fuma cigarros ou usa produtos de tabaco?		
<b>Se sim, descrever quanto tempo e a frequência:</b>			
8p.	Consumiu bebidas alcoólicas?		
<b>Se sim, descrever quanto tempo e a frequência:</b>			
8q.	Usa qualquer um dos seguintes (selecionar todos que aplicam):		
	ufurô ou Jacuzzi?		
	Sauna?		
	Sala de vapor?		

	Banhos quentes prolongados de 1 hora ou mais?		
	Cobertor elétrico?		

## Seção II: Demografia

9. Ocupação atual: \_\_\_\_\_

10. Você já foi exposto à materiais ou substâncias perigosas?  Sim  Não

Se “sim,” descrever: \_\_\_\_\_

11. Nível de educação:

- |                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                  |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Não participou ou ainda não se graduou da escola secundária<br><input type="checkbox"/> Graduado da escola secundária<br><input type="checkbox"/> Um pouco de Faculdade<br><input type="checkbox"/> Graduado da Faculdade/Universidade (Bacharel) | <input type="checkbox"/> Pós-Graduação (Mestrado)<br><input type="checkbox"/> Pós-Graduação (PhD)<br><input type="checkbox"/> Escola Médica (DM) |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

12. Você agora usa ou você já usou tabaco?  Sim  Não

Se “sim”, por favor complete a seguinte tabela:

Tipo de tabaco	Idade que iniciou	Idade que parou	Média de carteiras por dia

13. Você agora consome ou você já consumiu bebidas alcoólicas?  Sim  Não

Se “sim”, por favor complete a seguinte tabela:

Tipo de álcool	Idade que iniciou	Idade que parou	Média de frequência diária

14. Você agora usa ou você já usou drogas (maconha, cocaína, etc.)?  Sim  Não

Se “sim”, por favor complete a seguinte tabela:

Droga usada	Idade que iniciou	Idade que parou	Média de frequência diária

### **Seção III: Perguntas a respeito do Rim, do Trato Urinário & do Sistema Reprodutivo**

15. Você alguma vez já fez ultra-som ou uma Ressonância Magnética para detectar a presença de, ou uma condição em seus rins?

sim, Ultra - som  sim, Ressonância Magnética  Não

Se “sim”, por favor descrever os resultados:

	Marcar “sim”	Por favor Decrever
Normal		
Rim direito anormal		
Rim esquerdo anormal		
Rim direito ausente		
Rim esquerdo ausente		
Outro diagnóstico anormal		

16. Você ou qualquer um em sua família já teve quaisquer dos seguintes?: (Por favor marcar “não”, “sim, eu mesmo” ou se “sim, membro da família,” descreve o parentesco com você. Algumas perguntas têm uma área de descrição para mais informações.)

		Não	Sim, eu mesmo	Sim, membro da família (incluir parentesco)
16a.	Sangue na urina?			
<b>Descrição:</b>	Círculo o que se aplica: Hemoglobinúria, hematúria, específicos desconhecidos			
16b.	Elevado níveis da proteína na urina (proteinúria)?			

<b>16c.</b>	Refluxo da bexiga?			
<b>16d.</b>	Refluxo Vesicoureteral?			
<b>16e.</b>	Obstrução do rim, da bexiga ou do aparelho urinário			
<b>Descrição:</b>	Circule qual: rim, bexiga ou aparelho urinário			

**16. (Continuado)**

		<b>Não</b>	<b>Sim, eu mesmo</b>	<b>Sim, membro da família (incluir parentesco)</b>
<b>16f.</b>	Agenesia Renal Unilateral:			
	Agenesia Renal Bilateral			
<b>16g.</b>	Rins pequenos (hipoplasia renal)			
<b>16h.</b>	Rins císticos			
<b>16i.</b>	Hidronefrose			
<b>16j.</b>	Alguma anomalia ou condição do rim, da bexiga ou do aparelho urinário?			
<b>Descrição:</b>				
<b>16k.</b>	Falha no rim por alguma razão?			
<b>16l.</b>	Cirurgia para corrigir uma anomalia do rim, da bexiga ou do aparelho urinário?			

17. Você ou alguém de sua família já foi diagnosticado como tendo: (Por favor marcar “não”, “sim, eu mesmo” ou se “sim, membro da família,” descrever o parentesco com você. Algumas perguntas têm uma área da descrição para mais informações.)

### TABELA DE DIAGNÓSTICO DO SEXO FEMININO

		Não	Sim, eu mesmo	Sim, membro da família (incluir parentesco)
17a.	Doença Inflamatória Pélvica (DIP)?			
17b.	Trompa de Falópio?			
17c.	Síndrome/Doença de Ovário Policístico?			
17d.	Ovário (s) cístico (s)?			
17e.	Ovário solitário?			
17f.	Endometriose?			
17g.	Útero Unicornhe? (Um útero com um corno)			
17h.	Útero Didelphys? (Útero dobrado)			
17i.	Útero Bicornhe? (Um útero com dois cornos)			
17j.	Útero Septado?			
17k.	Alguma outra anomalia do útero?			
<b>Descreve:</b>				
17m.	Algum tipo de anomalia de Mullerian?			
<b>Descreve:</b>				
17n.	Alguma anomalia da cervical?			
<b>Descreve:</b>				
17o.	Alguma anomalia da vagina?			
<b>Descreve:</b>				
17p.	Alguma anomalia vulvar?			
<b>Descreve:</b>				

17. (Continuado)

### TABELA DE DIAGNÓSTICO DO SEXO MASCULINO

		Não	Sim, eu mesmo	Sim, membro da família (incluir parentesco)
17q.	Hipospadia?			
17r.	Epispadia?			
17s.	Criptorquidismo?			
17t.	Monorquismo?			
17u.	Anorquia?			
17v.	Ausência de vasos deferentes?			
17w.	Anomalia no pênis?			
Descreve:				
17x.	Anomalia nos testículos?			
Descreve:				
17y.	Anomalia do escroto?			
Descreve:				
17z.	Outro?			
Descreve:				

### Seção IV: Circunstâncias específicas

#### A. Diabetes:

		Não	Sim, eu mesmo	Sim, membro da família (incluir parentesco)
18	Diabetes Tipo I (juvenil)			
19	Diabetes Tipo II (adulto)			
20	Circunstâncias secundárias devido à diabetes?			
Descrever:				

**B. Câncer:**

21. Você ou alguém em sua família já foi diagnosticado com câncer?  Sim, eu mesmo  Sim, membro da família  Não

Se “sim,” por favor descrever o diagnóstico do câncer e/ou o membro da família com o devido parentesco:

---

---

---

**C. Tireóide:**

22. Você ou alguém em sua família já foi diagnosticado com uma condição ou uma desordem na tireóide?

Sim, eu mesmo  Sim, um membro da família  Não

Se “sim,” por favor descrever (incluir o parentesco): \_\_\_\_\_

**D. Cardiopulmonar & Hematologia:**

23. Você ou alguém em sua família já foi diagnosticado com alguma das seguintes condições do coração, pulmão ou sangue?

		Não	Sim, eu mesmo	Sim, membro da família (incluir parentesco)
23a.	Anemia?			
23b.	Aneurisma?			
23c.	Asma?			
23d.	Desordem de coagulação?			
23e.	Defeito congênita do coração?			
23f.	Ataque cardíaco?			
23g.	Murmúrio do coração?			
23h.	Hipertensão?			
23i.	O outro defeito ou condição no coração?			
Descrever:				
23j.	O outro defeito ou condição nos pulmões?			
Descrever:				

## E. Ouvidos & Audição:

24. Você ou alguém em sua família já foi diagnosticado com alguma das seguintes circunstâncias que afetam os ouvidos e audição?

		Não	Sim, eu mesmo	Sim, membro da família (incluir parentesco)
24a.	Uma síndrome ou uma doença conhecida que afetam os ouvidos ou a audição?			
Descrever:				
24b.	Algum tipo de surdez ou perda da audição?			
Descrever:				
24c.	Algum tipo de malformação/anomalia nos ouvidos externos?			
Descrever:				
24d.	Algum tipo de malformação/anomalia nos ouvidos internos?			
Descrever:				
24e.	Algum tipo de anomalia na pele perto ou dentro dos ouvidos?			
Descrever:				
24f.	Algum tipo de cisto, quisto, fissura ou fístula perto ou dentro dos ouvidos?			
Descrever:				
24g.	Cirurgia para corrigir a perda da audição ou anomalias nos ouvidos?			
Descrever:				



**F. Cabeça, Pescoço & Rosto:**

25. Você ou alguém em sua família já foi diagnosticado com alguma das seguintes circunstâncias que afetam a cabeça, o pescoço ou o rosto?

		Não	Sim, eu mesmo	Sim, membro da família (incluir parentesco)
25a.	Uma síndrome ou uma doença conhecida que afetam a cabeça, o pescoço ou o rosto?			
Descrever:				
25b.	Anomalias na pele do rosto?			
Descrever:				
25c.	Anomalias na pele do pescoço?			
Descrever:				
25d.	Caroços, cavidades, fissuras ou fístulas no pescoço?			
Descrever:				
25e.	Fissura congênita no céu da boca e/ou fissura congênita no lábio superior?			
Descrever:				
25f.	Paralisia facial sem ser relacionada à traumatismo ou acidente?			
Descrever:				
25b.	Cirurgia para corrigir anomalias da cabeça, do pescoço ou do rosto?			
Descrever:				
25c.	Algumas outras malformação/anomalia da cabeça, do pescoço ou do rosto?			
Descrever:				

## G. Olhos & Visão:

26. Você ou alguém em sua família já foi diagnosticado com alguma das seguintes circunstâncias que afetam os olhos ou a visão?

		Não	Sim, eu mesmo	Sim, membro da família (incluir parentesco)
26a.	Uma síndrome ou uma doença conhecida que afetam os olhos ou a visão?			
Descrever:				
26b.	Algum tipo de cegueira ou perda da visão?			
Descrever:				
26c.	Algum tipo de daltonismo?			
26d.	Um olho com cor obviamente diferentemente do outro? (Heterocromia da íris)			
26d.	Um olho obviamente composto de mais de uma cor? (Heterocromia setorial da íris)			
26e.	Um, ou ambos os olhos que olham anormalmente para fora? (exotropia)			
26f.	Um, ou ambos os olhos que olham anormalmente internos? (esotropia)			
26g.	Um, ou ambos os olhos que olham anormalmente para cima? (hipertropia)			
26h.	Um, ou ambos os olhos que olham anormalmente para baixo? (hipotropia)			
26i.	Diagnosticado como tendo “um olho preguiçoso”? (estrabismo)			
Descrever:				
26j.	Diagnosticado como tendo síndrome de Duane ou a anomalia de Duane?			
Descrever:				
26j.	Pele perto dos olhos?			
Descrever:				
26j.	Cirurgia para corrigir malformações/anomalias dos olhos?			
Descrever:				

27. Você ou alguém em sua família já foi diagnosticado com alguma das seguintes circunstâncias que afetam os músculos, os ossos ou o crescimento?

		Não	Sim, eu mesmo	Sim, membro da família (incluir parentesco)
27a.	Desordem de insuficiência adrenal?			
27b.	Gigantismo?			
27c.	Cifose? (corcunda)			
27d.	Síndrome de Marfan?			
27e.	Distrofia muscular?			
27f.	Oligodactilia? (número inferior de dedos e/ou dedos do pé)			
27g.	Polidactilia? (número excessivo de dedos e/ou dedos do pé)			
27h.	Escoliose? (curvatura da espinha)			
27i.	Espinha bífida?			
27j.	Sindactilia? (dois ou mais dedos e/ou dedos do pé juntos)			
27k.	Dedos ou dedos do pé palmados?			
27l.	Cirurgia para corrigir malformações/anomalias dos músculos, dos ossos ou da pele? (não incluir traumatismo ou cirurgias cosméticas)			
Descrever:				

## H. Aparelho Gastrointestinal/Sistema digestivo:

28. Você ou alguém em sua família já foi diagnosticado com alguma das seguintes circunstâncias que afetam o trato gastrointestinal ou o sistema digestivo?

		Não	Sim, eu mesmo	Sim, membro da família (incluir parentesco)
28a.	Fístula anal ou retal?			
28b.	Colite, ulcerosa?			
28c.	Diverticulite?			
28d.	Pedras da biliar?			
28e.	RGE?			
28f.	Doença de Hirschsprung?			
28g.	Ânus imperfurado?			
28h.	Doença inflamatória intestinal?			
28i.	Síndrome do Intestino Irritável?			
28j.	Estenose Pílorica?			
28k.	Vólvulo?			
28l.	Cirurgia para corrigir malformações/anomalias do trato gastrointestinal/sistema digestivo?			
Descrever:				

## **I. Sistema nervoso & Desenvolvimento Mental:**

29. Você ou alguém em sua família já foi diagnosticado com alguma das seguintes circunstâncias que afetam o sistema nervoso ou o desenvolvimento mental?

		Não	Sim, eu mesmo	Sim, membro da família (incluir parentesco)
29a.	Doença de Alzheimer antes dos 60 anos de idade?			
29b.	Coréia?			
29c.	Demência?			
29d.	Epilepsia?			
29e.	Esclerose múltipla?			
29f.	Doença de Parkinson?			
29g.	Esquizofrenia?			
29h.	Convulsões?			
29i.	Depressão severa?			
29j.	Hiperatividade? (desordem de déficit de atenção/desordem da hiperatividade déficit de atenção)			
29k.	Dislexia?			
29l.	Desenvolvimento ou capacidade mental danificada?			
29m.	Uma contagem do QI menor de 70?			
29n.	Alguma desordem de aprendizagem?			

30. Você ou alguém em sua família já foi diagnosticado com alguma das seguintes circunstâncias auto-imunes?

		Não	Sim, eu mesmo	Sim, membro da família (incluir parentesco)
30a.	Doença de Addison?			
30b.	Doença de Crohn?			
30c.	Gota?			
30d.	Erythematosus lúpus?			
30e.	Psoríase?			
30f.	Artrite Reumática?			

31. Você ou alguém em sua família já foi diagnosticado com alguma das seguintes circunstâncias genéticas ou cromossômicas?

		Não	Sim, eu mesmo	Sim, membro da família (incluir parentesco)
31a.	Uma doença genética ou uma desordem conhecida?			
31b.	Trissomia 21? (Síndrome de Down)			
31c.	Uma anomalia dos cromossomos?			
31d.	Cromossomos extra?			
31e.	Falta ou cromossomos parcialmente faltantes?			
31f.	Alguma desordem conhecida devido a cromossomos anormais?			
31g.	Nascido com algum defeito congênito?			
Descrever:				
31h.	Uma enfermidade, doença ou circunstância que pareçam ocorrer na família?			
Descrever:				
31i.	Algum traço peculiar ou característica física que parece ocorrer na família?			
Descrever:				

### **Seção V: Histórico de Reprodução:**

**(Para participantes do sexo feminino e masculino)**

32. Estado civil atual:  casado  divorciado  com um cônjuge  solteiro

Por favor fornecer informações a respeito de suas gravidezes/histórico de reprodução através da tabela abaixo e marcar o que for relevante:

Ordem da gravidez	Resultado da gravidez						Peso ao nascimento menos de 5 libras. (2.26 kg)	Gênero	DN (mm/dd/aaaa)	DM (mm/dd/aaaa)
	Aborto espontâneo	Aborto terapêutico	Natimorto	Nascimento	Prematuro	Termo				
1										
2										
3										
4										
5										
6										
7										
8										
9										
10										

33. Você teve gravidezes com mais de um cônjuge?  Sim  Não

Se “sim,” por favor descrever quais: \_\_\_\_\_

34. Você procurou assistência ou terapia de fertilização?  Sim  Não

Se “sim,” por favor descrever: \_\_\_\_\_