



## TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

**TÍTULO DO PROJETO:** Mucopolissacaridoses no Brasil: um estudo clínico, epidemiológico, genético, bioquímico e genético molecular com impacto no diagnóstico, manejo e prevenção.

**PESQUISADOR RESPONSÁVEL:** Roberto Giugliani, Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Rua Ramiro Barcelos 2350, Porto Alegre, RS.

**PESQUISADOR ASSOCIADO** (informar nome do pesquisador e do centro participante que está avaliando o paciente): \_\_\_\_\_

Nome do paciente: \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_

Cidade: \_\_\_\_\_ Estado \_\_\_\_\_ CEP: \_\_\_\_\_ Fone: (\_\_\_\_) \_\_\_\_\_

Email: \_\_\_\_\_

Responsável: \_\_\_\_\_ Idade: \_\_\_\_\_

RG: \_\_\_\_\_ Grau de parentesco: \_\_\_\_\_

### Justificativa e objetivos do estudo

As mucopolissacaridoses são doenças genéticas de curso progressivo e muitas vezes de diagnóstico difícil. Com o objetivo de diagnosticar corretamente os pacientes afetados, permitindo que recebam as medidas de tratamento disponíveis em cada situação, foi montado um projeto para avaliar clínica e laboratorialmente os pacientes com suspeita de apresentar uma mucopolissacaridose. Os casos identificados serão referidos a centros regionais que possam realizar o manejo adequado e oferecer as medidas de prevenção de novos casos para a família. O estudo pretende identificar as mucopolissacaridoses mais frequentes e as regiões de maior incidência, bem como incentivar a pesquisa sobre essas doenças no Brasil.

### Procedimentos a que serão submetidos os pacientes

Os pacientes com suspeita de apresentar uma mucopolissacaridose serão submetidos a uma avaliação clínica. Caso a suspeita persista, serão coletadas amostras de urina para análise bioquímica e amostras de sangue para análises bioquímica e/ou molecular. A investigação molecular inclui a análise de DNA para identificação das mutações presentes nas mucopolissacaridoses. Em alguns casos será necessária a repetição dos exames e mesmo a coleta de uma biópsia de pele para o completo esclarecimento do caso. Alguns procedimentos adicionais, como exames de imagens, testes de função pulmonar, testes de mobilidade articular, testes de resistência, estudo do sono, entre outros, poderão ser indicados. Esses exames fazem parte da rotina de atendimento de pacientes com suspeita de mucopolissacaridose. Eventualmente, poderão ser solicitadas amostras de familiares de pacientes para o esclarecimento do caso, identificação de familiares portadores de mutações, aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal. Os resultados das análises serão encaminhados ao médico assistente do paciente, ficando sob responsabilidade deste a informação do resultado ao paciente e/ou familiar.

REDA / GPPG  
VER SEM APROVADA  
21 / 07 / 09  
Nº 03066

16 JUL 2009  
03066

### **Armazenamento de dados e amostras**

Os dados clínicos e laboratoriais serão registrados em um banco de dados e as amostras ficarão armazenadas em um banco de material biológico. Essas amostras poderão ser utilizadas em estudos sobre mucopolissacaridoses que estejam vinculados a este projeto.

### **Benefícios esperados**

Com o diagnóstico do tipo de Mucopolissacaridose, o paciente poderá se beneficiar das medidas de tratamento eventualmente disponíveis, além de possibilitar aconselhamento genético, detecção de portadores e diagnóstico pré-natal.

Caso tenha alguma dúvida ou queira algum esclarecimento adicional, contactar \_\_\_\_\_ no seguinte endereço e telefone:

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Concordo em participar do projeto de pesquisa “Mucopolissacaridoses no Brasil: um estudo clínico, epidemiológico, genético, bioquímico e genético molecular com impacto no diagnóstico, manejo e prevenção” e autorizo a utilização das minhas amostras biológicas em estudos relacionados com este projeto.**

Data: \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

Paciente ou responsável: \_\_\_\_\_

Responsável pelo estudo: \_\_\_\_\_

HCPA / GPPG  
VERSÃO APROVADA

21 / 07 / 09

N=03066 *WJP*