



Este formulário de requisição é destinado às solicitações de teste genético do programa **Alnylam Act® Genético para Porfiria Hepática Aguda**, um programa de teste patrocinado para doenças genéticas trazido até você pela **Alnylam Brasil Farmacêutica**.

INSTRUÇÕES

1. Preencha todas as seções deste formulário.
2. Colha a amostra do seu paciente, identifique o tubo e coloque-o dentro da caixa do kit.
3. Coloque o formulário preenchido dentro da caixa do kit juntamente com os termos de consentimento assinados.
4. Solicite a retirada do kit para análise da amostra através do e-mail alnylam@grupofleury.com.br com as seguintes informações: *(Funcionários da Alnylam não devem ser copiados na comunicação por e-mail com o Fleury)*
 - a. Assunto: "Coleta de amostra Programa Alnylam Act"
 - b. Nome e CRM/UF do médico solicitante
 - c. Número de amostras
 - d. Telefone de contato
 - e. Endereço completo com CEP para a retirada do kit
5. O Fleury fornecerá detalhes adicionais para a retirada da(s) amostra(s).

CRITÉRIOS DE ELEGIBILIDADE

PROGRAMA ALNYLAM ACT® (PORFIRIA HEPÁTICA AGUDA)

Para indivíduos que preenchem os critérios de elegibilidade abaixo e que desejam receber um teste genético específico do programa.

OBRIGATÓRIO: É necessário selecionar abaixo os critérios de elegibilidade para este paciente.

O paciente deve ser pubescente ou adulto (18 anos ou mais) E atender a pelo menos DOIS dos critérios abaixo:

- História familiar de porfiria hepática aguda.
- Níveis urinários elevados (acima do limite superior da normalidade) de porfobilinogênio (PBG) **E/OU** ácido aminolevulínico (ALA).
- Episódios inexplicados e prolongados (> 24 horas) de dor abdominal grave e difusa **E pelo menos um** dos sinais e sintomas listados:
 - Urina vermelha a marrom-escuro
 - Lesões cutâneas bolhosas nas áreas expostas ao sol
 - Manifestações do sistema nervoso periférico associadas à dor abdominal (ou seja, neuropatia motora [paresia], neuropatia sensitiva [dormência, formigamento, dor nos membros])
 - Manifestações do sistema nervoso central associadas à dor abdominal (ou seja, confusão mental, ansiedade, convulsões, alucinações)
 - Manifestações autonômicas associadas à dor abdominal (ou seja, hiponatremia [Na+ abaixo do limite inferior da normalidade], taquicardia, hipertensão, náuseas e vômitos, constipação)

TESTE DE ACOMPANHAMENTO FAMILIAR GENE-ESPECÍFICO

Para até 6 familiares de participantes do programa que receberam laudo com variante patogênica ou provavelmente patogênica, que desejam receber teste de acompanhamento familiar gene-específico (apenas o gene identificado no familiar) sem custo adicional. Para obter mais informações entre em contato através do e-mail alnylam@grupofleury.com.br.



INFORMAÇÕES SOBRE O PACIENTE

| | | | |
|---|---------|---|--|
| Nome: | | Sobrenome: | |
| Data de nascimento: | | Sexo biológico: <input type="radio"/> F <input type="radio"/> M | |
| CPF: | | RG: | |
| Ancestralidade: <input type="radio"/> Asiática <input type="radio"/> Negra <input type="radio"/> Branca <input type="radio"/> Parda <input type="radio"/> Indígena <input type="radio"/> Outra: _____ | | | |
| Telefone: | | E-mail: | |
| Endereço: | | | |
| CEP: | Cidade: | Estado: | |

INFORMAÇÕES SOBRE A AMOSTRA

| | |
|---|----------------------------|
| Tipo de Kit: <input type="radio"/> Swab Bucal <input type="radio"/> DBS | Data de coleta da amostra: |
|---|----------------------------|

INFORMAÇÕES DO MÉDICO SOLICITANTE

| | | | |
|----------------|--|------------|--|
| Nome: | | Sobrenome: | |
| Especialidade: | | CRM-UF: | |
| Instituição: | | | |
| Cidade: | | Estado: | |
| Telefone: | | E-mail: | |

SELEÇÃO DO TESTE

PROGRAMA ALNYLAM ACT® (PORFIRIA HEPÁTICA AGUDA)

| Nome do teste | Nº de genes | Lista de genes |
|---|-------------|--|
| <input type="radio"/> Painel para Porfirias | 11 | ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, GATA1, HFE, HMBS, PPOX, SLC19A2, UROD, UROS |

NOTA: A presença ou ausência de todas as variantes identificadas no probando para o(s) gene(s) solicitados serão comentadas no relatório deste paciente.

Ao assinar este formulário, o médico reconhece que o indivíduo ou o familiar autorizado a tomar decisões pelo indivíduo (coletivamente, o "Paciente") recebeu informações sobre o teste genético e consentiu em submeter-se ao referido teste, bem como leu e assinou o Termo de Consentimento do Paciente para o Teste Genético Patrocinado. O médico enviará este Consentimento assinado ao Fleury juntamente com a amostra do Paciente para análise. Em relação ao Programa Alnylam Act®, o Paciente foi informado de que o Fleury poderá notificá-lo a respeito de atualizações clínicas relacionadas aos resultados dos testes genéticos (após consultar o médico solicitante conforme indicado). O médico garante que não solicitará reembolso por este teste gratuito de nenhum terceiro, inclusive, entre outros, dos programas de saúde federais. O médico, por este instrumento, declara ainda que as informações de contato da organização e do clínico fornecidas no pedido poderão ser compartilhadas com terceiros patrocinadores do Programa Alnylam Act® e que tais terceiros podem contatar diretamente o médico em relação ao Programa. O médico não tem nenhuma obrigação de solicitar nem de recomendar produtos que possam ser disponibilizados por terceiros patrocinadores. O médico declara também que informou o Paciente sobre a possibilidade de terceiros patrocinadores do Programa contatarem o médico do Paciente em relação a informações desidentificadas obtidas por meio do Programa Alnylam Act®. O Paciente foi informado de que suas informações pessoais e os dados desidentificados do Paciente poderão ser usados e compartilhados para fins de pesquisa, de acordo com todas as leis, regulamentos, Política de Privacidade da Alnylam (www.alnylampolicies.com/pt-br/privacy) e Política de Privacidade do Fleury (<https://www.fleury.com.br/portal-de-privacidade>). Além das informações acima, declaro que, de acordo com a lei aplicável, estou autorizado a solicitar este teste.

| | |
|--|--------------------|
| Assinatura e carimbo do médico solicitante (obrigatórios): | Data (DD/MM/AAAA): |
|--|--------------------|