

PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Estudo Molecular de Alterações Genéticas

Pesquisador: Carmen Silvia Bertuzzo

Área Temática:

Versão: 3

CAAE: 03564412.1.0000.5404

Instituição Proponente: Hospital de Clínicas - UNICAMP

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 145.232

Data da Relatoria: 16/11/2012

Apresentação do Projeto:

O estudo molecular de doenças genéticas tem tido um grande impulso nas últimas décadas. Portadores de doenças como Anemia de Fanconi, Anemia Falciforme, deficiência de alfa1 antitripsina, talassemia beta, fibrose cística, asma, deficientes de MTHFR, câncer de mama, câncer de cabeça/pescoço e ca de colon, tem sido atendidas nos ambulatórios do Serviço de Genética Clínica do Hospital das Clínicas da Unicamp e seu diagnóstico molecular muito iria contribuir para propiciar um diagnóstico preciso, prognóstico, aconselhamento genético e em algumas doenças até mesmo direcionar a terapêutica a ser utilizada. Portanto, o presente estudo tem como objetivo detectar as mutações mais frequentes de portadores de fibrose cística, asma, deficiência de alfa1 antitripsina, Deficiência de MTHFR, Anemia de Fanconi, câncer de mama, câncer de cabeça/pescoço e ca de colon, bem como detectar mutações em genes potencialmente moduladores de gravidade nessas alterações, com a finalidade de confirmação diagnóstica e aconselhamento genético. Para tanto, para cada doença será utilizado o método de amplificação gênica (PCR), seguido de digestão enzimática específica ou sequenciamento, quando for o caso. O resultado dos testes serão passados para os pacientes durante o aconselhamento genético e oferecido para os familiares.

Objetivo da Pesquisa:

Objetivo Primário:

Detectar a mutação de portadores de fibrose cística, asma, deficiência de alfa1 antitripsina, Deficiência de MTHFR, Anemia de Fanconi, anemia falciforme, talassemia beta, câncer de mama,

Endereço: Rua Tessália Vieira de Camargo, 126

Bairro: Barão Geraldo

CEP: 13.083-887

UF: SP

Município: CAMPINAS

Telefone: (19)3521-8936

Fax: (19)3521-7187

E-mail: cep@fcm.unicamp.br

câncer de cabeça/pescoço e ca de colon, bem como detectar mutações em genes potencialmente moduladores de gravidade nessas alterações.

Objetivo Secundário:

Manutenção de um biorrepositório para investigação molecular dessas alterações, a medida que novos conhecimentos são acumulados.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Riscos: O principal risco desse tipo de estudo para o paciente é a manutenção do sigilo dos testes laboratoriais, para isso uma série de medidas são tomadas no laboratório como podem ser observadas no regimento do Biorrepositório. Além disso, o resultado do teste molecular é informado apenas ao paciente, com a entrega de um laudo por escrito.

Benefícios: O benefício do teste molecular é em alguns casos propiciar o diagnóstico da doença, prevenção e prognóstico. Em casos como a Fibrose Cística já está em estudo clínico terapêuticas específicas para o tipo de mutação que o paciente possui. Além disso, muitos casais gostariam de recorrer a fertilização in vitro, seguida de diagnóstico pré-implantação para terem outros filhos, onde o conhecimento das mutações é indispensável.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

O projeto é um Estudo exploratório,prospectivo. É um projeto bem elaborado onde os Sujeitos da pesquisa serão de todas as idades, sexos e etnias. Serão incluídos todos os pacientes compátiveis clinicamente com a doença em questão. Serão incluídos pacientes de todas as idades, sexo e etnia. Critério de Exclusão: Serão excluídos os pacientes sem suspeita clínica e que não quiserem pacrticipar do estudo. Não haverá qualquer tipo de remuneração pela participação no estudo.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

O projeto apresenta Termo de Consentimento, Bibliografia, Orçamento no valor R\$200.000,00. e demais documentos obrigatórios.

Recomendações:

-

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Aprovado após resposta a pendências.

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

Considerações Finais a critério do CEP:

Aprovado conforme parecer do relator.

Endereço: Rua Tessália Vieira de Camargo, 126

Bairro: Barão Geraldo

CEP: 13.083-887

UF: SP

Município: CAMPINAS

Telefone: (19)3521-8936

Fax: (19)3521-7187

E-mail: cep@fcm.unicamp.br

FACULDADE DE CIENCIAS
MEDICAS - UNICAMP
(CAMPUS CAMPINAS)



CAMPINAS, 13 de Novembro de 2012

Assinador por:
Carlos Eduardo Steiner
(Coordenador)

Endereço: Rua Tessália Vieira de Camargo, 126

Bairro: Barão Geraldo

CEP: 13.083-887

UF: SP

Município: CAMPINAS

Telefone: (19)3521-8936

Fax: (19)3521-7187

E-mail: cep@fcm.unicamp.br