



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: INVESTIGAÇÃO DE ALTERAÇÕES NO GENE LIPA: Estudo de Caso

Pesquisador: Érica Aparecida de Assis

Área Temática: Genética Humana:

(Trata-se de pesquisa envolvendo Genética Humana que não necessita de análise ética por parte da CONEP;);

Versão: 3

CAAE: 64690617.4.0000.5505

Instituição Proponente: UNIVERSIDADE FEDERAL DE SAO PAULO

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 2.069.451

Apresentação do Projeto:

Projeto CEP/UNIFESP n: 0089/2017 Padronizar a análise molecular e investigar a presença de alterações no gene LIPA do paciente em estudo que justifique a baixa atividade da enzima Lipase Ácida Lisossômica (LAL). Será coletado sangue de voluntários sadios (para padronização das técnicas) e do paciente com suspeita de deficiência de Lipase

Ácida Lisossômica, extração do DNA e RNA total das amostras, obtenção da sequência codificante do gene LIPA a partir da síntese da fita de DNA complementar do RNA extraído e posteriormente realizar a reação em cadeia da polimerase (PCR) para amplificação do DNA complementar. As amostras serão sequenciadas automaticamente no sequenciador ABI PRISM 3500xl geneticalyser (Life Technologies). Após obtenção dos resultados, realizar testes de análise de fragmentos com intuito de verificar se existem grandes e/ou pequenas inserções ou deleções no gene LIPA do paciente com suspeita de DLAL.

Objetivo da Pesquisa:

Objetivo Primário: Padronizar a análise molecular e investigar a presença de alterações no gene LIPA que justifique a baixa atividade da enzima Lipase Ácida Lisossomal no paciente em estudo.

Objetivo Secundário: Investigar a presença de alterações, pequenas ou grandes deleções e ou

Endereço: Rua Botucatu, 572 1º Andar Conj. 14

Bairro: VILA CLEMENTINO

CEP: 04.023-061

UF: SP

Município: SAO PAULO

Telefone: (11)5571-1062

Fax: (11)5539-7162

E-mail: secretaria.cepunifesp@gmail.com



Continuação do Parecer: 2.069.451

inserções no gene LIPA do paciente e correlacionar os resultados encontradas no DNA e RNA com a clínica e exames bioquímicos apresentados pelo paciente com suspeita diagnóstica de DLAL.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Riscos: A pesquisa não irá oferecer riscos aos voluntários ou pacientes envolvidos.

Benefícios: Ajudar na conclusão diagnóstica de pacientes com suspeita de Deficiência de Lipase Ácida Lisossomal que não possuem diagnóstico conclusivo.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Metodologia Proposta:

Sangue de voluntários saudáveis. Para os experimentos será coletado 3mL sangue de 10 voluntários saudáveis em tubo EDTA para análise do DNA e para análise do RNA 3mL de sangue em tubo Tempus Blood RNA Tube (Life Technologies) para preservação do RNA na amostra de sangue. Essas amostras serão usadas como controle nos experimentos.

Sangue do paciente com suspeita diagnóstica de DLAL. Será utilizada amostras de sangue para extração de DNA e RNA encaminhadas ao laboratório JB Pesquero pelos médicos assistentes do CREIM para diagnóstico de doença de LAL. Critérios de inclusão. Somente serão analisadas amostras de membros da família do paciente em estudo encaminhadas por médicos do CREIM (Centro de Referência de Erros Inatos do Metabolismo) responsáveis pelo acompanhamento dos pacientes que possuem clínica característica da doença. Extração do DNA . O sangue coletado para análise do DNA será extraído automaticamente no aparelho QIACube® de acordo com o protocolo sugerido pelo fabricante.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

1- Foram apresentados os principais documentos: folha de rosto; projeto completo; Orçamento financeiro e cronograma apresentados adequadamente; 2- TCLE a ser aplicado aos participantes; 3- outros documentos importantes anexados na PB: a)- cadastro CEP(Pasta: Outros- Submissão 1; Documento: DOCUM109.PDF)

Recomendações:

Nada consta

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

PENDÊNCIA 4 NÃO ATENDIDA EM DOCUMENTO ANTERIOR:

Endereço: Rua Botucatu, 572 1º Andar Conj. 14

Bairro: VILA CLEMENTINO

CEP: 04.023-061

UF: SP

Município: SAO PAULO

Telefone: (11)5571-1062

Fax: (11)5539-7162

E-mail: secretaria.cepunifesp@gmail.com



Continuação do Parecer: 2.069.451

4- Foi enviado um documento denominado Assentimento, que está direcionado aos participantes voluntários saudáveis. Lembramos que Termo de Assentimento é um documento que deverá ser aplicado a crianças, para explicar o que ocorrerá com elas. Qual a faixa etária dos participantes do estudo?

ANÁLISE DO CEP : PENDÊNCIA NÃO ATENDIDA.

PARA PARTICIPAÇÃO DE MENOR DE IDADE, COMO NO CASO O PACIENTE JAQB, HÁ NECESSIDADE DE UM TERMO DE ASSENTIMENTO, REDIGIDO EM LINGUAGEM ACESSÍVEL À FAIXA ETÁRIA, ALÉM DO TCLE ASSINADO PELO RESPONSÁVEL LEGAL. SOLICITA-SE APRESENTAR O TERMO DE ASSENTIMENTO DIRIGIDO AO MENOR DE IDADE.

ESCLARECER SE O GRUPO CONTROLE SERÁ PAREADO AO GRUPO ESTUDO QUANTO A FAIXA ETÁRIA DO PARTICIPANTE

RESPOSTA: : Foi anexado um novo documento contendo o termo de assentimento para o menor conforme solicitado acima.

Não haverá pareamento de faixa etária entre os grupos.

ANÁLISE: PENDÊNCIA ATENDIDA

Considerações Finais a critério do CEP:

O CEP informa que a partir da data de aprovação final, é necessário o envio de relatórios semestrais (no caso de estudos pertencentes à área temática especial) e anuais (em todas as outras situações). É também obrigatória, a apresentação do relatório final, quando do término do estudo.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_P ROJETO_862548.pdf	12/05/2017 15:27:00		Aceito
Outros	outros.docx	12/05/2017 15:24:47	Érica Aparecida de Assis	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de	controle.docx	12/05/2017 15:15:59	Érica Aparecida de Assis	Aceito

Endereço: Rua Botucatu, 572 1º Andar Conj. 14

Bairro: VILA CLEMENTINO

CEP: 04.023-061

UF: SP

Município: SAO PAULO

Telefone: (11)5571-1062

Fax: (11)5539-7162

E-mail: secretaria.cepunifesp@gmail.com



Continuação do Parecer: 2.069.451

Ausência	controle.docx	12/05/2017 15:15:59	Érica Aparecida de Assis	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE.docx	12/05/2017 15:15:37	Érica Aparecida de Assis	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TALE.docx	12/05/2017 15:15:11	Érica Aparecida de Assis	Aceito
Outros	DOCUM109.PDF	07/04/2017 19:43:37	Érica Aparecida de Assis	Aceito
Folha de Rosto	DOCUM110.PDF	07/04/2017 19:23:42	Érica Aparecida de Assis	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	Projeto.doc	10/02/2017 16:44:38	Érica Aparecida de Assis	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

SAO PAULO, 17 de Maio de 2017

**Assinado por:
Miguel Roberto Jorge
(Coordenador)**

Endereço: Rua Botucatu, 572 1º Andar Conj. 14

Bairro: VILA CLEMENTINO

CEP: 04.023-061

UF: SP

Município: SAO PAULO

Telefone: (11)5571-1062

Fax: (11)5539-7162

E-mail: secretaria.cepunifesp@gmail.com