

REQUISIÇÃO DE TESTE GENÉTICO

MÉDICO

Nome: _____
Email: _____
Assinatura: _____

Cédula profissional: _____
Instituição: _____
Data: ___/___/____

DOENTE/CONSULENTE

Nome: _____
Data de nascimento: _____
Morada: _____
Email: _____

Sexo: F M
Nº processo clínico: _____
NIF: _____
Contacto telefónico: _____

MATERIAL BIOLÓGICO

Sangue: DNA: Vilosidades coriônicas:
Líquido amniótico: Outro: _____

COLHEITA

Data: ___/___/____

TESTE GENÉTICO REQUISITADO (catálogo de testes disponível no verso ou no site www.genetyca-icm.com)

Cariótipo SNP Array Análise de gene individual (Sanger/NGS) Análise de painel (NGS) Variante familiar
Pesquisa de deleções/duplicações (MLPA) Exoma clínico/trio Reanálise informática Outro _____

INFORMAÇÃO CLÍNICA E FAMILIAR

Doente Suspeito Assintomático em risco: Portador (AR ou XR): Cônjuge:

Diagnóstico clínico (sinais/sintomas):

Informação familiar ou árvore genealógica:

Se assintomático em risco

Caso índice: Mãe Pai Irmão(ã) Avô(ó) Tio(a) Sobrinho(a) Primo(a) Outro _____

Variante familiar: _____

CONSENTIMENTO INFORMADO

Declaro que obtive o consentimento informado do doente para a realização do teste de diagnóstico

A realização de testes genéticos em consulentes saudáveis implica, de acordo com a Lei nº 12/2005, aconselhamento genético por médico geneticista com a obtenção do respetivo termo de consentimento.

REQUISIÇÃO DE TESTE GENÉTICO

Nome do doente: _____

ANÁLISE DE GENE INDIVIDUAL

Doença / Gene(s): _____

ANÁLISE ALARGADA

CARDIOLOGIA

- Miocardiopatia dilatada*
- Miocardiopatia hipertrófica*
- Miocardiopatias*
- Aortopatias*
- Arritmia*
- Aortopatias*
- Displasia arritmogénica ventricular direita*
- Morte súbita*
- Não-compactação ventricular esquerda*
- Síndrome de Brugada*
- Síndrome de Ehlers-Danlos, Marfan, Loey-Dietz e aneurisma da aorta*
- Síndrome de QT longo*
- Síndrome de QT curto*
- Outro painel: _____

DERMATOLOGIA

- Albinismo
- Displasia ectodérmica
- Epidermólise bolhosa
- Ictiose
- Paquioniquia congénita
- Queratoderma palmoplantar
- Xeroderma pigmentosum
- Outro painel: _____

GASTROENTEROLOGIA / ENDOCRINOLOGIA

- Colestase
- Colestase intra-hepática*
- Colestase neonatal
- Diabetes Monogénica (+ DNA mitocondrial)
- Diabetes e hiperglicemia
- Dislipidemia
- Dislipidemia familiar
- Doença hepática poliquística
- Hipercolesterolemia*
- Hipertrigliceremia familiar
- Hipolipidemia e hipocolesterolemia
- MODY *
- Outro painel: _____

NEFROLOGIA

- Acidose tubular renal (+ DNA mitocondrial)
- Anomalias congénitas renais e do tracto urinário (CAKUT)
- Doença renal poliquística*
- Doença renal poliquística *PKD1* negativo
- Exoma renal
- Glomeruloesclerose segmentar e focal (+ DNA mitocondrial)
- Hipomagnesemia
- Nefrolitíase
- Nefronoptise (+ DNA mitocondrial)
- Síndrome de Alport
- Síndrome de Barbet-Biedl
- Síndrome de Bartter
- Síndrome de Joubert e Meckel
- Síndrome nefrótica (+ DNA mitocondrial)
- Síndrome hemolítica urémica
- Tubulopatias renais
- Outro painel: _____

NEUROLOGIA E NEUROPEDIATRIA

- Ataxias hereditárias (+ DNA mitocondrial)
- Atrofia muscular espinhal
- Baixa Estatura
- Canalopatias neuronais (+ DNA mitocondrial)
- Charcot-Marie-Tooth (+ DNA mitocondrial)
- Ciliopatias
- Craniossinostose
- Défice intelectual
- Demência de Alzheimer
- Demência frontotemporal (+ C9orf72)
- Demências hereditárias (+ C9orf72)
- Displasias esqueléticas
- Distonias (+ DNA mitocondrial)
- Distrofia muscular das cinturas
- Doenças do tecido conjuntivo
- Doença de Parkinson e parkinsonismo
- Doença do movimento (+ DNA mitocondrial)
- Doença dos pequenos vasos (+ DNA mitocondrial)
- Doença neuromuscular (+ DNA mitocondrial)
- Encefalopatias epilépticas (+ DNA mitocondrial)
- Enxaqueca hemipléica (+ DNA mitocondrial)
- Epilepsia (+ DNA mitocondrial)
- Esclerose lateral amiotrófica (+ C9orf72)
- Imunodeficiência combinada síndrómica
- Imunodeficiência comum variável
- Leucodistrofias e leucoencefalopatias (+ DNA mitocondrial)
- Malformações cerebrais
- Microcefalia
- Miopatias hereditárias* (+ DNA mitocondrial)
- Neurodegenerescência com acumulação cerebral de ferro (NBIA) (+ DNA mitocondrial)
- Neuropatias hereditárias (+ DNA mitocondrial)
- Paraparesias espásticas hereditárias
- Síndrome miasténica congénita (+ DNA mitocondrial)
- Síndrome de Cornélia de Lange
- Síndrome de Rett/ Angelman
- Outro painel: _____

ONCOLOGIA

- Cancro colorectal*
- Cancro da próstata*
- Cancro gástrico*
- Cancro da mama e ovário*
- Cancro pancreático*
- Melanoma*
- Polipose adenomatosa familiar*
- Síndrome de Lynch*
- Outro painel: _____

OUTROS

- Exoma clínico
- Exoma trio (ou +)
- Reanálise bioinformática:
 - Alargamento outro painel: _____
 - Alargamento para exoma clínico
 - Alargamento para exoma trio (ou+)
- Outro estudo: _____

*Painel dirigido; (+ DNA mitocondrial)– Painéis que incluem a análise dos 37 genes codificados pelo DNA mitocondrial; (+ C9orf72)– Painéis que incluem a pesquisa da expansão no gene C9orf72

Lista de genes disponível em www.genetyca-icm.com