GENETYCA-ICM

REQUISIÇÃO DE TESTE GENÉTICO

MÉDICO

Nome: _____ Cédula profissional: _____

Email: _____ Instituição: _____

Assinatura: _____ Data: ____/ ____/ _____

DOENTE/CONSULENTE

Nome: _____ Sexo: F ☐ M ☐

Data de nascimento: ____/ ____/ _____ Nº processo clínico: _____

Morada: _____ NIF: _____

Email: _____ Contacto telefónico: _____

MATERIAL BIOLÓGICO

Sangue periférico: ☐EDTA ☐Heparina ☐STRECK ☐ Outro _____

DNA: ☐ 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 ou ArrayXON) ☐ 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 índex: 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.

Nome: _____
DN: ____/____/_____

REQUISIÇÃO DE TESTE GENÉTICO

ANÁLISE DE GENE INDIVIDUAL

SEQUENCIAÇÃO

- □ TTR
- □ NF1
- □ GLA
- □ Doença / Gene(s): _____

GENOTIPAGEM

- □ DPYD
- □ HFE
- □ CYP2C19
- □ Doença / Gene(s): _____

ANÁLISE ALARGADA

CARDIOLOGIA

- □ Miocardiopatia dilatada* (+ DNA mitocondrial)
- □ Miocardiopatia hipertrófica* (+ DNA mitocondrial)
- □ Miocardiopatias* (+ DNA mitocondrial)
- □ Aortopatias*
- □ Arritmia*
- □ Canalopatias cardíacas*
- □ Displasia arritmogénica ventricular direita*
- □ Morte súbita*
- □ Não-compactação ventricular esquerda*
- □ Síndrome de Brugada*
- □ Síndrome de Ehlers-Danlos, Marfan, Loeys-Dietz e aneurisma da aorta*
- □ Síndrome de QT longo*
- □ Síndrome de QT curto*
- □ Síndrome de Marfan*
- □ Outro painel: _____

DERMATOLOGIA

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

GASTROENTEROLOGIA /ENDOCRINOLOGIA

- □ Colestase
- □ Colestase intra-hepática*
- □ Diabetes monogénica (+ DNA mitocondrial)
- □ Dislipidemia
- □ Feocromocitoma e Paraganglioma
- □ Hemocromatose hereditária*
- □ Hipercolesterolemia*
- □ Lipodistrofias
- □ MODY *
- □ Obesidade monogénica
- □ Pancreatite hereditária
- □ Polipose adenomatosa familiar*
- □ Outro painel: _____

NEFROLOGIA

- □ Acidose tubular renal (+ DNA mitocondrial)
- □ Anomalias congénitas renais e do tracto urinário (CAKUT)
- □ Cistinúria
- □ Doença renal poliquística*
- □ Doença renal tubulointersticial autossómica dominante
- □ Exoma renal
- □ Glomeruloesclerose segmentar e focal (+ DNA mitocondrial)
- □ Hiperoxalúria primária
- □ Hiperuricemia e hipouricemia
- □ Hipomagnesemia
- □ Insuficiência renal idiopática
- □ Nefrolitíase
- □ Nefronoptise (+ DNA mitocondrial)
- □ Síndrome de Alport
- □ Síndrome hemolítica urémica
- □ Síndrome nefrótico (+ DNA mitocondrial)
- □ Outro painel: _____

NEUROLOGIA E NEUROPEDIATRIA

- □ Amiloidose
- □ Ataxias hereditárias (+ DNA mitocondrial)
- □ Atrofia muscular espinhal
- □ Baixa Estatura
- □ Calcificação dos gânglios de base
- □ Cavernomas cerebrais múltiplos
- □ Charcot-Marie-Tooth (+ DNA mitocondrial)
- □ Ciliopatias
- □ Coreia hereditária
- □ Défice intelectual
- □ Demência de Alzheimer
- □ Demência frontotemporal (+ C9orf72)
- □ Demências hereditárias (+ C9orf72)
- □ Discinésias paroxísticas
- □ Displasias esqueléticas
- □ Distonias (+ DNA mitocondrial)
- □ Distrofia muscular das cinturas
- □ Doença de Parkinson e parkinsonismo
- □ Doença do movimento (+ DNA mitocondrial)
- □ Doença do neurónio motor e ELA (+ DNA mitocondrial + C9orf72)
- □ Doença dos pequenos vasos (+ DNA mitocondrial)
- □ Doença neuromuscular (+ DNA mitocondrial)
- □ Encefalopatias epiléticas (+ DNA mitocondrial)
- □ Enxaqueca hemiplégica (+ DNA mitocondrial)
- □ Epilepsia (+ DNA mitocondrial)
- □ Esclerose lateral amiotrófica (+ C9orf72)
- □ Leucodistrofias e leucoencefalopatias (+ DNA mitocondrial)
- □ Malformações cerebrais
- □ Microcefalia
- □ Miopatias hereditárias* (+ DNA mitocondrial)
- □ Neurodegenerescência com acumulação cerebral de ferro (NBIA) (+ DNA mitocondrial)
- □ Neuropatia óptica hereditária (+ DNA mitocondrial)
- □ Neuropatias hereditárias (+ DNA mitocondrial)
- □ Oftalmoplegia externa progressiva (+ DNA mitocondrial)
- □ Paraparésias espásticas hereditárias
- □ Porfirias hereditárias
- □ Síndrome miasténica congénita (+ DNA mitocondrial)
- □ Outro painel: _____

ONCOLOGIA

- □ Cancro colorectal*
- □ Cancro da próstata*
- □ Cancro gástrico*
- □ Cancro da mama e ovário*
- □ Cancro da mama e ovário (BRCA1 + BRCA2)*
- □ Cancro pancreático*
- □ Cancro das vias biliares*
- □ Síndrome de Lynch*
- □ Outro painel: _____

OUTROS

- □ Exoma clínico
- □ Exoma trio (ou +)

Reanálise bioinformática:

- □ Alargamento para 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

Avenida da Boavista 2121 1º andar, sala 102, 4100-134 Porto
+351 223 211 454 | info@genetyca-icm.com | www.genetyca-icm.com