

Identificação do Utente (Preenchimento obrigatório):		A preencher pela GenoMed:
Colar etiqueta		Colar etiqueta(s)
Nome:		Conferido por:
Sexo: F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/>	Médico Requisitante:	
Data Nascimento/Idade:	Hospital/Serviço:	
N.º Identificação:	Contacto directo (Tel. ou email):	

Dados Clínicos/Diagnóstico:		N.º Leucócitos:
Situação Clínica: Diagnóstico inicial <input type="checkbox"/> Recaída <input type="checkbox"/> Monitorização	Terapêutica: Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Qual?	
Transplante Medular: Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Data:/...../.....	Receptor: Pré-transplante <input type="checkbox"/> Pós-transplante <input type="checkbox"/>	
Dador: Sexo F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> Relacionado <input type="checkbox"/> Painel <input type="checkbox"/>		
Amostra: Sangue <input type="checkbox"/> Medula <input type="checkbox"/> Gânglio <input type="checkbox"/> Outro <input type="checkbox"/>	Colheita: Data:/...../..... Hora:.....	
TESTES REQUISITADOS:	COLHEITA EM EDTA (BIOLOGIA MOLECULAR)	
COLHEITA EM HEPARINA	COLHEITA EM HEPARINA	
CITOGENÉTICA CONVENCIONAL	FISH * Amostras em Parafina (3x50 µm): código 31710	
34100 Cariotipo (cultura + análise) <input type="checkbox"/>	34900 Processamento para testes de FISH (para estudos posteriores) <input type="checkbox"/>	34201 Extração de DNA <input type="checkbox"/>
34025 Cultura de células sem análise <input type="checkbox"/>	34156* t(14q32) <i>IgH</i> <input type="checkbox"/>	34205 Extração de RNA <input type="checkbox"/>
FISH - ESTUDOS ESPECÍFICOS:	34156* t(2p23) <i>ALK</i> <input type="checkbox"/>	34201 Processamento para Testes de Biologia Molecular <input type="checkbox"/>
Amostras em Parafina (3x50 µm): código 31710	34156 t(8q24) <i>MYC</i> <input type="checkbox"/>	+34205 Quimerismo <input type="checkbox"/>
Painel 1 - Leucemia Linfática Crónica	34156* t(3q27) <i>BCL6</i> <input type="checkbox"/>	Pesquisa de transcritos de fusão
5x34156* 11q-, 17p-, +12, <i>IgH</i> , 13q- <input type="checkbox"/>	34156* t(8;14)(q24;q32) <i>IgH/MYC</i> <input type="checkbox"/>	34412 t(8;21) <i>AML1-ETO</i> <input type="checkbox"/>
Painel 2 - Leucemia Linfática Crónica	34156* t(11;14)(q13;q32) <i>IgH/CCND1</i> <input type="checkbox"/>	34409 t(15;17) <i>PML-RARA</i> <input type="checkbox"/>
7x34156* 11q-, 17p-, +12, <i>IgH</i> , 13q- (D13S319 e D13S25), 6q- <input type="checkbox"/>	34156* t(14;18)(q32;q21) <i>IgH/BCL2</i> <input type="checkbox"/>	34584 inv(16) <i>CBFB-MYH11</i> <input type="checkbox"/>
Painel 1 - Síndrome Mielodisplásico	34156* t(14;18)(q32;q21) <i>IgH/Malt1</i> <input type="checkbox"/>	34627 t(4;11) <i>MLL-AF4</i> <input type="checkbox"/>
3x34156 5q-, 7q-, 20q- <input type="checkbox"/>	34156* t(11;18)(q21;q21) <i>API2/Malt1</i> <input type="checkbox"/>	34403 t(9;22) <i>BCR-ABL</i> <input type="checkbox"/>
Painel 2 - Síndrome Mielodisplásico	34156 t(14;16)(q32;q23) <i>IgH/MAF</i> <input type="checkbox"/>	34418 t(1;19) <i>E2A-PBX1</i> <input type="checkbox"/>
5x34156 5q-, 7q-, 20q-, +8, 17p- <input type="checkbox"/>	34156 t(4;14)(p16;q32) <i>IgH/FGFR3</i> <input type="checkbox"/>	34412 del(1) <i>SIL-TAL1</i> <input type="checkbox"/>
Painel 1 - Mieloma Múltiplo	34156 aneuploidias de 5, 9 e 15 <input type="checkbox"/>	34622 t(12;21) <i>TEL-AML1</i> <input type="checkbox"/>
4x34156 clg-FISH para: 13q-, 17p-, t(14;16), t(4;14) <input type="checkbox"/>	34156 1q+ <input type="checkbox"/>	36300 del(4)(q12;q12) <i>FIP1L1-PDGFR α</i> <input type="checkbox"/>
Painel 2 - Mieloma Múltiplo	34156* 17p- [del(17p13) <i>p53</i>] <input type="checkbox"/>	34900 t(5;12) <i>TEL/PDGFR β</i> <input type="checkbox"/>
7x34156 clg-FISH para: 13q-, 17p-, t(14;16), t(4;14), t(11;14), 1q+, aneuploidias 5, 9 e 15 <input type="checkbox"/>	34156* 6q- [del(6q21)] <input type="checkbox"/>	Quantificação de transcritos de fusão
Painel 3 - Mieloma Múltiplo	34156* cenX/cenY <input type="checkbox"/>	36219 t(9;22) <i>BCR-ABL</i> : p190 <input type="checkbox"/>
4x34156 clg-FISH para: 17p-, t(14;16), t(4;14), 1q+ <input type="checkbox"/>	34156* t(17q12-q21) <i>RARA</i> <input type="checkbox"/>	36219 t(9;22) <i>BCR-ABL</i> : p210 <input type="checkbox"/>
Linfomas	34156 t(15;17)(q22;q21) <i>PML/RARA</i> <input type="checkbox"/>	Pesquisa de mutações
34156* <i>IgH</i> <input type="checkbox"/>	34156 inv(16)(t(16;16))(p13;q22) <input type="checkbox"/>	36220 Mutações resistência <i>BCR-ABL</i> <input type="checkbox"/>
LNH difuso grandes células	34156 t(9;22)(q34;q11.2) <i>BCR/ABL</i> <input type="checkbox"/>	36214 Mutações <i>FLT3</i> (ITD e TDK) <input type="checkbox"/>
3x34156* t(14;18), t(8;14) e <i>BCL6</i> <input type="checkbox"/>	34156 t(8;21)(q22;q22) <i>ETO/AML1</i> <input type="checkbox"/>	36215 Mutações no gene <i>NPM1</i> <input type="checkbox"/>
LNH Folicular	34156 t(11q23) <i>MLL</i> <input type="checkbox"/>	34900 Mutações no gene <i>CEBPA</i> <input type="checkbox"/>
34156* t(14;18) <input type="checkbox"/>	34156* 11q- [del(11q22.3) <i>ATM</i>] <input type="checkbox"/>	34900 Mutações no gene <i>IDH1</i> <input type="checkbox"/>
LNH Burkitt	34156* 13q- [del(13q14.3) D13S319] <input type="checkbox"/>	34900 Mutações no gene <i>IDH2</i> <input type="checkbox"/>
34156* t(8;14) <input type="checkbox"/>	34156* 13q- [del(13q14.3) D13S25] <input type="checkbox"/>	34847 Mutações D816V no gene <i>c-Kit</i> <input type="checkbox"/>
LNH Malt	34156 -5 ou 5q- [del(5q31)] <input type="checkbox"/>	36250 Mutações <i>JAK2 V617F</i> <input type="checkbox"/>
2x34156* t(11;18) e t(14;18) <i>IgH/Malt1</i> <input type="checkbox"/>	34156 -5 ou 5q- [del(5q33-34)] <input type="checkbox"/>	36251 Mutações <i>JAK2</i> - exão 12 <input type="checkbox"/>
LNH Manto	34156 -7 ou 7q- [del(7q31)] <input type="checkbox"/>	36245 Mutações <i>MPL</i> (W515L/K) <input type="checkbox"/>
34156* t(11;14) <input type="checkbox"/>	34156 20q- [del(20q12)] <input type="checkbox"/>	34900 Mutações <i>CALR</i> - exão 9 <input type="checkbox"/>
Outros Estudos	34156 cen 8 <input type="checkbox"/>	36314 Mutações V600E no gene <i>BRAF</i> <input type="checkbox"/>
34900 <input type="checkbox"/>	34156* +12 [cen12] <input type="checkbox"/>	34900 Mutações <i>ASXL1</i> <input type="checkbox"/>
 <input type="checkbox"/>	36168 Estado mutacional do IGVH <input type="checkbox"/>
 <input type="checkbox"/>	34900 Mutações no gene <i>TP53</i> <input type="checkbox"/>
		34900 Mutações <i>MYD88 L265P</i> <input type="checkbox"/>
		Linfomas - Pesquisa de genes de fusão
		34610 t(14;18) <i>BCL2-IgH</i> <input type="checkbox"/>
		34610 t(11;14) <i>BCL1-IgH</i> <input type="checkbox"/>
		Estudos de clonalidade
		36166 Clonalidade B - <i>IgH</i> <input type="checkbox"/>
		36166 Clonalidade B - <i>IgK</i> <input type="checkbox"/>
		36167 Clonalidade T - TCRB <input type="checkbox"/>
		36167 Clonalidade T - TCRG <input type="checkbox"/>
		Outros Estudos
		34900 <input type="checkbox"/>
Assinatura do Médico Requisitante:	Data:/...../.....	

PARA QUALQUER ESCLARECIMENTO CONTACTE: Dra(s) Sónia Matos/Sónia Santos (smatos@medicina.ulisboa.pt/soniasantos@medicina.ulisboa.pt) Ext. 47310/22

COLHEITA EM EDTA

OUTROS TESTES DISPONÍVEIS

Doenças Hematológicas

34900	Doença de Osler-Weber-Rendu: gene <i>ENG</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Doença de Osler-Weber-Rendu: gene <i>ACVRL1</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Doença de Osler-Weber-Rendu: gene <i>ACVRL1</i> e <i>ENG</i> (pesquisa de grandes rearranjos)	<input type="checkbox"/>
34900	Doença de von Willebrand tipo 1, 2, 3: gene <i>VWF</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Doença de von Willebrand tipo 2A, 2B ou 2M: gene <i>VWF</i> (exão 28)	<input type="checkbox"/>
34325	Drepanocitose (Anemia de células falciformes): gene <i>HBB</i>	<input type="checkbox"/>
36190	Hemocromatose: gene <i>HFE</i> (H63D, C282Y e S65C)	<input type="checkbox"/>
34494	Hemocromatose: gene <i>HFE</i> (H63D e S65C)	<input type="checkbox"/>
34493	Hemocromatose: gene <i>HFE</i> (H63D e C282Y)	<input type="checkbox"/>
34900	Hemocromatose: gene <i>HFE</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Imunodeficiência Severa Combinada: gene <i>CD3D</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Imunodeficiência Severa Combinada: gene <i>IL2RG</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Imunodeficiência Severa Combinada: gene <i>RAG1</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Imunodeficiência Severa Combinada: gene <i>RAG2</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Neutropenia congénita familiar: gene <i>ELA2</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Trombasténia de Glanzmann: genes <i>ITGA2B</i> e <i>ITGB3</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Trombasténia de Glanzmann: gene <i>ITGA2B</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Trombasténia de Glanzmann: gene <i>ITGB3</i>	<input type="checkbox"/>
34835	Síndrome de Crigler-Najjar: gene <i>UGT1A1</i>	<input type="checkbox"/>
34837	Síndrome de Gilbert: gene <i>UGT1A1</i> (dupTA)	<input type="checkbox"/>
34838	Síndrome de Gilbert: gene <i>UGT1A1</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Síndrome hemofagocítica: genes <i>STXBP2</i> , <i>STX11</i> , <i>PRF1</i> , <i>UNC13D</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Síndrome hemofagocítica: gene <i>STXBP2</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Síndrome hemofagocítica: gene <i>STX11</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Síndrome hemofagocítica: gene <i>PRF1</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Síndrome hemofagocítica: gene <i>UNC13D</i>	<input type="checkbox"/>

Trombofilias

34497	Estudo de trombofilias - Factor II, Factor V, MTHFR e <i>PAI1</i>	<input type="checkbox"/>
34370	Deficiência em Factor II (Protrombina): variante G20210A	<input type="checkbox"/>
34361	Deficiência em Factor V: mutação de Leiden	<input type="checkbox"/>
34310	Deficiência em Factor VII: gene <i>F7</i> - caso índice	<input type="checkbox"/>
34311	Deficiência em Factor VII: gene <i>F7</i> - estudo de familiar	<input type="checkbox"/>
34900	Deficiência em Factor XII: gene <i>F12</i> (mutação C46T)	<input type="checkbox"/>
34900	Deficiência em Factor XIII: gene <i>F13A1</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Deficiência em Factor XIII: gene <i>F13B</i>	<input type="checkbox"/>
34305	Deficiência em Proteína S - caso índice	<input type="checkbox"/>
34306	Deficiência em Proteína S - estudo de familiar	<input type="checkbox"/>
34364	Inibidor do activador do plasminogénio 1 (<i>PAI1</i>) (mutação 4G)	<input type="checkbox"/>
34367	Hiperhomocisteinemia: gene <i>MTHFR</i> (C677T e A1298C)	<input type="checkbox"/>

Outros Estudos

34900	<input type="checkbox"/>
-------	-------	--------------------------

Consentimento Informado (a ser preenchido pelo utente):

Eu, declaro que autorizo a colheita de material biológico meu / de[afiliação], [nome], nascido a/...../....., para a execução dos testes genéticos acima especificados, cujas finalidades e limitações me foram explicadas pelo médico acima referido. Fui informado sobre as consequências resultantes destes testes. Autorizo que a minha amostra seja armazenada de forma a permitir a repetição do teste ou a realização de testes adicionais na GenoMed ou em Centros de referência a nível mundial com os quais exista colaboração. Os dados sujeitos a sigilo médico só poderão ser revelados a familiares e respectivos médicos com a minha permissão e nunca a terceiros. Poderei revogar este consentimento em qualquer altura. Declaro ainda que os resultados dos testes/dados clínicos poderão/não poderão [riscar o que não interessa] ser usados em publicações científicas de forma anónima e que a amostra poderá/não poderá [riscar o que não interessa] ser utilizada para fins de investigação, no âmbito de projecto aprovado por Comissão de Ética competente para o efeito.

Assinatura do utente: Local e Data:/...../.....

Consentimento Informado (a ser preenchido pelo médico):

Consentimento informado do doente para diagnóstico e/ou investigação enviado em anexo. SIM NÃO

Declaro que o consentimento informado do doente para diagnóstico e/ou investigação foi obtido. SIM NÃO

Assinatura do Médico Requisitante: Data:/...../.....

PARA QUALQUER ESCLARECIMENTO CONTACTE: Prof.ª Doutora Maria Carmo-Fonseca (carmona.fonseca@medicina.ulisboa.pt) Ext. 47301 / 47308