

Identificação do Utente (Preenchimento obrigatório ou colar etiqueta):		A preencher pela GenoMed: Colar etiqueta(s)
Nome:		
Sexo: F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/>	Médico Requisitante:	
Data Nascimento/Idade:	Hospital/Serviço:	
N.º Identificação:	Contacto directo (Tel. ou email):	
Autoriza o envio do relatório por e-mail? Sim <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Se sim, por favor indique o endereço institucional : _____		

Dados Clínicos/Diagnóstico:		N.º Leucócitos:
		% de Blastos (infiltração na amostra):
Situação Clínica: Diagnóstico inicial <input type="checkbox"/> Recaída <input type="checkbox"/> Monitorização <input type="checkbox"/>	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 HEPARINA CITOGENÉTICA CONVENCIONAL	COLHEITA EM EDTA - BIOLOGIA MOLECULAR	COLHEITA EM EDTA - BIOLOGIA MOLECULAR
34100 Cariotipo (cultura + análise) <input type="checkbox"/>	34201 Extração de DNA <input type="checkbox"/>	NGS – Painel Mielóide:
34025 Cultura de células sem análise <input type="checkbox"/>	34205 Extração de RNA <input type="checkbox"/>	34900 <i>ABL1, ASXL1, BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, PTPN11, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2</i> <input type="checkbox"/>
COLHEITA EM HEPARINA OU EDTA	34201 Processamento para Testes de <input type="checkbox"/>	NGS – Painéis Específicos de doença:
34900 Processamento para testes de FISH (para estudos posteriores) <input type="checkbox"/>	+34205 Biologia Molecular <input type="checkbox"/>	Leucemia Mielóide Aguda (LMA)
FISH - ESTUDOS ESPECÍFICOS:	34425 Quimerismo <input type="checkbox"/>	34900 <i>ASXL1, BRAF, CEBPA, DNMT3A, EZH2, FLT3, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, NPM1, NRAS, RUNX1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1</i> <input type="checkbox"/>
*Amostras em Parafina (3x50 µm): código 31710	Pesquisa de transcritos de fusão	Síndrome Mielodisplásico (SMD)
Leucemia Linfática Crónica	34412 t(8;21) <i>AML1-ETO</i> <input type="checkbox"/>	Painel 1 - ASXL1, BRAF, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, EZH2, FLT3, HRAS, IDH1, IDH2, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, RUNX1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2 <input type="checkbox"/>
5x34156* Painel 1 - 11q-, 17p-, +12, IgH, 13q- <input type="checkbox"/>	34409 t(15;17) <i>PML-RARA</i> <input type="checkbox"/>	Painel 2 - ASXL1 ETV6 RUNX1 SF3B1 TP53 <input type="checkbox"/>
7x34156* Painel 2 - 11q-, 17p-, +12, IgH, 13q-(D13S319 e D13S25), 6q- <input type="checkbox"/>	34584 inv(16) <i>CBFB-MYH11</i> <input type="checkbox"/>	Neoplasmas Mieloproliferativos (NMPs)
Síndrome Mielodisplásico	34209 t(4;11) <i>MLL-AF4</i> <input type="checkbox"/>	34900 Painel 1 - ASXL1, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, SRSF2, TP53, U2AF1 <input type="checkbox"/>
3x34156 Painel 1 - 5q-, 7q-, 20q- <input type="checkbox"/>	34403 t(9;22) <i>BCR-ABL</i> <input type="checkbox"/>	34900 Painel 2 - ASXL1, CALR, EZH2, JAK2, MPL, SRSF2 <input type="checkbox"/>
5x34156 Painel 2 - 5q-, 7q-, 20q-, +8, 17p- <input type="checkbox"/>	34418 t(1;19) <i>E2A-PBX1</i> <input type="checkbox"/>	Leucemia Mielomonocítica Crónica Juvenil (LMMC)
36301 Painel 3 - 5q- (5q31 e 5q33-34), 7q-, 20q- <input type="checkbox"/>	34210 del(1) <i>SIL-TAL1</i> <input type="checkbox"/>	34900 <i>CBL, KRAS, NRAS, PTPN11, RUNX1, SETBP1, ZRSR2</i> <input type="checkbox"/>
Mieloma Múltiplo	34622 t(12;21) <i>TEL-AML1</i> <input type="checkbox"/>	Leucemia Linfocítica Crónica (LLC)
36229 Painel 1 - clg-FISH para: 13q-, 17p-, t(4;14), t(11;14), t(14;16) <input type="checkbox"/>	36300 del(4)(q12;q12) <i>FIP1L1-PDGFR α</i> <input type="checkbox"/>	34900 <i>TP53</i> <input type="checkbox"/>
7x34156 Painel 2 - clg-FISH para: 13q-, 17p-, t(4;14), t(11;14), t(14;16), 1q+, aneuploidias 5, 9 e 15 <input type="checkbox"/>	Quantificação de transcritos de fusão	Outros Painéis
4x34156 Painel 3 - clg-FISH para: 17p-, t(4;14), t(14;16), 1q+ <input type="checkbox"/>	36219 t(9;22) <i>BCR-ABL</i> : p190 <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
LNH difuso grandes células	36219 t(9;22) <i>BCR-ABL</i> : p210 <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
3x34156* t(14;18), <i>MYC</i> e <i>BCL6</i> <input type="checkbox"/>	Pesquisa de mutações <input type="checkbox"/>
LNH Folicular	36220 Mutações resistência <i>BCR-ABL</i> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
34156* t(14;18) <input type="checkbox"/>	36214 Mutações <i>FLT3</i> (ITD e TDK) <input type="checkbox"/>	Outros Estudos
LNH Burkitt	36215 Mutações no gene <i>NPM1</i> <input type="checkbox"/>	34900 <input type="checkbox"/>
34156* t(8;14) <input type="checkbox"/>	34900 Mutações no gene <i>CEBPA</i> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
LNH Malt	34900 Mutações no gene <i>IDH1</i> - exão 4 <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
2x34156* t(11;18) e t(14;18) <i>IgH/Malt1</i> <input type="checkbox"/>	34900 Mutações no gene <i>IDH2</i> - exão 4 <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
LNH Manto	34847 Mutação D816V no gene <i>c-Kit</i> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
34156* t(11;14) <input type="checkbox"/>	34900 Mutações no gene <i>ASXL1</i> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Síndromes hipereosinofílicas	36250 Mutação <i>JAK2</i> V617F <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
34156 <i>PDGFR β</i> <input type="checkbox"/>	34900 Mutações <i>CALR</i> - exão 9 <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
34156 <i>FGFR1</i> <input type="checkbox"/>	36245 Mutações W515L/K no gene <i>MPL</i> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Leucemia Mielóide Aguda (LMA)	36251 Mutações <i>JAK2</i> - exão 12 <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
4x34156 t(15;17), t(8;21), <i>MLL</i> , inv(16) <input type="checkbox"/>	36168 Estado mutacional do IGHV <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Leucemia Mielóide Crónica (LMC)	34900 Mutações no gene <i>TP53</i> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
34156 t(9;22) <input type="checkbox"/>	36900 Mutação <i>MYD88</i> L265P <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
	34900 Mutações <i>CXCR4</i> (c-terminal) <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
	36314 Mutação V600E no gene <i>BRAF</i> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
	34900 Mutações <i>PTPN11</i> - exões 3,8,13 <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
	Linfomas - Pesquisa de genes de fusão <input type="checkbox"/>
	34610 t(14;18) <i>BCL2-IgH</i> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
	34610 t(11;14) <i>BCL1-IgH</i> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
	Estudos de clonalidade <input type="checkbox"/>
	36166 Clonalidade B - IgH <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
	36166 Clonalidade B - IgK <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
	36167 Clonalidade T - TCRB <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
	36167 Clonalidade T - TCRG <input type="checkbox"/> <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

REQUISIÇÃO DE HEMATOLOGIA



COLHEITA EM HEPARINA OU EDTA

FISH * Amostras em Parafina (3x50 µm): código 31710

34156*	t(14q32) <i>IgH</i>	<input type="checkbox"/>
34156*	t(2p23) <i>ALK</i>	<input type="checkbox"/>
34156*	t(8q24) <i>MYC</i>	<input type="checkbox"/>
34156*	t(3q27) <i>BCL6</i>	<input type="checkbox"/>
34156*	t(8;14)(q24;q32) <i>IgH/MYC</i>	<input type="checkbox"/>
34156*	t(11;14)(q13;q32) <i>IgH/CCND1</i>	<input type="checkbox"/>
34156*	t(14;18)(q32;q21) <i>IgH/BCL2</i>	<input type="checkbox"/>
34156*	t(14;18)(q32;q21) <i>IgH/Malt1</i>	<input type="checkbox"/>
34156*	t(11;18)(q21;q21) <i>API2/Malt1</i>	<input type="checkbox"/>
34156	t(14;16)(q32;q23) <i>IgH/MAF</i>	<input type="checkbox"/>
34156	t(4;14)(p16;q32) <i>IgH/FGFR3</i>	<input type="checkbox"/>
34156	aneuploidias de 5, 9 e 15	<input type="checkbox"/>
34156	1q+	<input type="checkbox"/>
34156*	17p- [del(17p13) <i>TP53</i>]	<input type="checkbox"/>
34156*	6q- [del(6q21)]	<input type="checkbox"/>
34156*	cenX/cenY	<input type="checkbox"/>
34156*	t(17q12-q21) <i>RARA</i>	<input type="checkbox"/>
34156	t(15;17)(q22;q21) <i>PML/RARA</i>	<input type="checkbox"/>
34156	inv(16)/t(16;16)(p13;q22)	<input type="checkbox"/>
34156	t(9;22)(q34;q11.2) <i>BCR/ABL</i>	<input type="checkbox"/>
34156	t(8;21)(q22;q22) <i>ETO/AML1</i>	<input type="checkbox"/>
34156	t(11q23) <i>MLL</i>	<input type="checkbox"/>
34156	<i>PDGFR β</i>	<input type="checkbox"/>
34156	<i>FGFR1</i>	<input type="checkbox"/>
34156*	11q- [del(11q22.3) <i>ATM</i>]	<input type="checkbox"/>
34156*	13q- [del(13q14.3) <i>D13S319</i>]	<input type="checkbox"/>
34156*	13q- [del(13q14.3) <i>D13S25</i>]	<input type="checkbox"/>
34156	-5 ou 5q- [del(5q31)]	<input type="checkbox"/>
34156	-5 ou 5q- [del(5q33-34)]	<input type="checkbox"/>
34156	-7 ou 7q- [del(7q31)]	<input type="checkbox"/>
34156	20q- [del(20q12)]	<input type="checkbox"/>
34156	cen 8	<input type="checkbox"/>
34156*	+12 [cen12]	<input type="checkbox"/>
.....		<input type="checkbox"/>
.....		<input type="checkbox"/>

COLHEITA EM EDTA

OUTROS TESTES DISPONÍVEIS

Hematologia

34301	Deficiência em antitrombina III: gene <i>SERPINC1</i>	<input type="checkbox"/>
34497	Estudo de trombofilias - Factor II, Factor V, <i>MTHFR</i> e <i>PAI1</i>	<input type="checkbox"/>
34370	Deficiência em factor II (gene <i>F2</i> ; Protrombina): variante G20210A	<input type="checkbox"/>
34361	Deficiência em factor V (gene <i>F5</i>): mutação de Leiden	<input type="checkbox"/>
34367	Hiperhomocisteinémia: gene <i>MTHFR</i> (C677T e A1298C)	<input type="checkbox"/>
34364	Inibidor do activador do plasminogénio 1 (<i>PAI1</i>) (mutação 4G)	<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: gene <i>PROS1</i> - caso índice	<input type="checkbox"/>
34306	Deficiência em proteína S: gene <i>PROS1</i> - estudo de familiar	<input type="checkbox"/>
34900	Doença de Osler-Weber-Rendu: gene <i>ACVRL1</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Doença de Osler-Weber-Rendu: gene <i>ENG</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"/>
34900	Trombastenia de Glanzmann: gene <i>ITGA2B</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Trombastenia de Glanzmann: gene <i>ITGB3</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Trombastenia de Glanzmann: genes <i>ITGA2B</i> e <i>ITGB3</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Anemia de Blackfan-Diamond – painel de 20 genes por NGS: <i>GATA1, RPL5, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL36, RPS7, RPS10, RPS15, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS27A, RPS28, RPS29, TSR2</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Anemia de Fanconi – painel de 3 genes por NGS: <i>FANCA, FANCC, FANCG</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Síndrome hemofagocítica - painel de 7 genes por NGS: <i>DCLRE1C, PRF1, STX11, STXBP2, RAG1, RAG2, UNC13D</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Telangiectasia hemorrágica hereditária (Doença de Osler-Weber-Rendu) – painel de 5 genes por NGS: <i>ACVRL1, ENG, GDF2, RASA1, SMAD4</i>	<input type="checkbox"/>
34900	Trombastenia de Glanzmann – painel de 2 genes por NGS: <i>ITGA2B</i> e <i>ITGB3</i>	<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 Requiritante: Data:/...../.....

PARA QUALQUER ESCLARECIMENTO CONTACTE: Dra. Diana Antunes, MD (dianaantunes@medicina.ulisboa.pt) / Dra. Ana Coutinho, PhD (anacoutinho@medicina.ulisboa.pt), Ext.: 47301 / 47308