

Informação do doente / utente (preenchimento obrigatório ou colar vinheta)

Nome: _____

Sexo: F M

Data de nascimento: ____/____/____

Nº Processo clínico: _____

A preencher pela GenoMed: Colar etiqueta(s)

Conferido por: _____

Dados clínicos e Diagnóstico (indicar terapêutica, se aplicável)

Diagnóstico inicial Recaída/Progressão

Médico requisitante (preenchimento obrigatório)

Nome (ou colar vinheta): _____ Nº OM: _____

Contacto directo (Tel. ou email): _____ Hospital: _____ Serviço: _____

Autoriza o envio do relatório por e-mail? Sim Não Se sim, por favor indique o **endereço institucional**:

Consentimento Informado (a ser preenchido pelo médico):

Declaro que o consentimento informado do doente para a diagnóstico foi obtido.

Sim

Não

Declaro que o consentimento informado do doente para investigação foi obtido.

Sim

Não

Assinatura do Médico Requisitante: _____

Data: ____/____/____

Condições da Amostra

Bloco de parafina acompanhado de H&E representativa ou Secções de parafina*

- Solicitamos o envio do relatório de Anatomia Patológica e/ou informação da percentagem de células neoplásicas.
- Recomenda-se a realização de macrodissecção se a percentagem de células neoplásicas for inferior a 20-30%. Para a avaliação de CNVs por NGS adequada a percentagem de células neoplásicas deverá ser superior a 50%.
- **Condições de rejeição de amostra:** Amostras sem tecido/conteúdo tumoral. Amostras descalcificadas.

Exame nº: _____ Data da ressecção/biópsia: _____

Peça cirúrgica Biópsia Biópsia por agulha cell-block Outro _____

Macrodissecção Sim Não

% Células Neoplásicas: _____

Informação relevante sobre a amostra (principais contaminantes, sangue, necrose ou outros):

Médico Patologista: _____ Hospital: _____

Contacto directo (Tel. ou email): _____

Secções de parafina – Verificar número e espessura de cortes necessários através do código indicado no teste requisitado (pedidos múltiplos enviar um tubo por espessura):

(1) 6x20 µm
(2) 10x10 µm

(3) 3x50 µm
(4) 5x10 µm

(5) 5x5 µm
(6) Tecido tumoral 10x10µm + Sangue periférico

Testes Disponíveis

Cancro do Pulmão

- Painel Pulmão por NGS (1) 34900

Hotspots: AKT1; ALK; BRAF; DDR2; EGFR; FGFR2; FGFR3; ERBB2 (HER2); ERBB3 (HER3); ERBB4 (HER4); KRAS; MAP2K1; MET; NRAS; PIK3CA; RET; ROS1
Rearranjos: ALK; FGFR1; FGFR2; FGFR3; MET (skipping exão 14); NTRK1; NTRK2; NTRK3; ROS1; RET
CNVs^a: EGFR; FGFR1; FGFR2; ERBB2 (HER2); KRAS; MET

- BRAF (Val600) (2) 36314
 Rearranjos do gene ALK (2p23) por FISH (3) 31710
 Rearranjos do gene ROS1 (6q22) por FISH (3) 31710

Cancro Colo-Rectal

- Painel CCR por NGS (1) 34900

Hotspots: BRAF; EGFR; ERBB2 (HER2); ERBB3 (HER3); KRAS; NRAS; PIK3CA
Rearranjos: NTRK1; NTRK2; NTRK3
CNVs^a: ERBB2 (HER2); MET

- KRAS, com NRAS e BRAF (Val600) reflexo (4) 34900
 BRAF (Val600) (2) 36314
 MSI - Instabilidade de Microssatélites (6) 34650
 Hipermetilação do promotor do gene MLH1 (2) 34900

Cancro da Mama

- PIK3CA (5) 34900
 Amplificação dos genes FGFR1 (8p12) e FGFR2 (10q26) por FISH (3) 2x31710

Cancro da Bexiga

- Painel Bexiga por NGS (1) 34900

Hotspots: AKT1; ALK; BRAF; DDR2; EGFR; FGFR2; FGFR3; ERBB2 (HER2); ERBB3 (HER3); ERBB4 (HER4); KRAS; MAP2K1; MET; NRAS; PIK3CA; RET; ROS1
Rearranjos: ALK; FGFR1; FGFR2; FGFR3; MET (skipping exão 14); NTRK1; NTRK2; NTRK3; ROS1; RET
CNVs^a: EGFR; FGFR1; FGFR2; ERBB2 (HER2); KRAS; MET

Cancro do Endométrio

- POLE (exões 9, 11, 13, e 14) (2) 34900
 MSI - Instabilidade de Microssatélites (6) 34650
 Hipermetilação do promotor do gene MLH1 (2) 34900
 TP53 (2) 34900

Melanoma

- BRAF (Val600) (2) 36314
 KIT (exão 11) (2) 34847
 NRAS (codões 12, 13 e 61) (2) 34900

Tumores do Estroma Gastrointestinal (GIST)

- KIT (exões 9 e 11) (2) 2x34847
 KIT (exões 9, 11, 13, 14 e 17) (2) 5x34847
 PDGFRA (exões 12, 14 e 18) (2) 34900

Tumores do Sistema Nervoso Central

- BRAF (Val600) (2) 36314
 H3F3A (K27M e G34R/V) (2) 34900
 HIST1H3B (K27M) (2) 34900
 IDH1 (exão 4) (2) 34900
 IDH2 (exão 4) (2) 34900
 Promotor do TERT (C228T e C250T) (2) 34900
 Metilação do Promotor do MGMT (2) 36312
 Pesquisa de del(1p36) e del(19q13) por FISH (3) 2x31710
 Rearranjos do gene RELA (11q13) por FISH (3) 31710
 Amplificação do gene EGFR (7p12) por FISH (3) 31710
 Delecção do gene PTEN (10q23.31) por FISH (3) 31710
 Rearranjos do gene BRAF (7q34) por FISH (3) 31710 (fusão BRAF-KIAA1549 e variantes)
 Delecção do gene CDKN2A (9p21) por FISH (3) 31710

Neoplasias Diversas

- Biomarcadores para Tumores Sólidos por NGS (1) 34900

Mutações (Hotspots - 35 genes): AKT1; ALK; AR; BRAF; CDK4; CTNNB1; DDR2; EGFR; ERBB2 (HER2); ERBB3 (HER3); ERBB4 (HER4); ESR1; FGFR2; FGFR3; GNA11; GNAQ; HRAS; IDH1; IDH2; JAK1; JAK2; JAK3; KIT; KRAS; MAP2K1 (MEK1); MAP2K2 (MEK2); MET; MTOR; NRAS; PDGFRA; PIK3CA; RAF1; RET; ROS1; SMO
CNVs^a (19 genes): ALK; AR; BRAF; CCND1; CDK4; CDK6; EGFR; ERBB2 (HER2); FGFR1; FGFR2; FGFR3; FGFR4; KIT; KRAS; MET; MYC; MYCN; PDGFRA; PIK3CA
Rearranjos (23 genes): ABL1; AKT3; ALK; AXL; BRAF; EGFR; ERBB2 (HER2); ERG; ETV1; ETV4; ETV5; FGFR1; FGFR2; FGFR3; MET; NTRK1; NTRK2; NTRK3; PDGFRA; PPARG; RAF1; RET; ROS1

- Amplificação do gene Her-2/neu por FISH (3) 31710
 MSI - Instabilidade de Microssatélites (6) 34650
 PIK3CA (5) 34900
 Rearranjos dos genes NTRK1, NTRK2 e NTRK3 por NGS (1) 34900

a – Para a avaliação de CNVs adequada a percentagem de células neoplásicas deverá ser superior a 50%.

Consentimento Informado (obrigatório - a ser preenchido pelo utente)

Declaro que tomei conhecimento da Política de Privacidade da GenoMed® - Diagnósticos de Medicina Molecular, S.A., disponível em <https://genomed.pt/politica-de-privacidade-e-de-cookies/> e dou consentimento para o tratamento dos meus dados pessoais.

Concordo Não concordo

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.

Concordo Não concordo

Declaro ainda que a amostra poderá ser utilizada para fins de investigação científica (os resultados dos testes/dados clínicos poderão ser usados em publicações científicas de forma anónima), no âmbito de projecto aprovado por Comissão de Ética competente para o efeito.

Concordo Não concordo

(De acordo com a norma da DGS nº 015/2013 atualizada.)

Assinatura do utente:

Data: ____/____/____

PARA QUALQUER ESCLARECIMENTO CONTACTE: Dra. Ana Carla Sousa (assousa@medicina.ulisboa.pt) / Dra. Sónia Santos (soniasantos@medicina.ulisboa.pt) Ext. 47301 IMP 72_v.07 Pág. 2/2