

REQUISIÇÃO DE ESTUDO
GENÉTICO

HEMATOLOGIA E HEMATO-
ONCOLOGIA

INFORMAÇÃO DO DOENTE:

*Nome: _____ *Sexo: F M

*D.N.: / / N.º Processo Clínico: _____

Morada: _____

E-mail: _____ Telefone: _____

*Campos de preenchimento obrigatório

MÉDICO REQUISITANTE

*Médico: _____

*C.P.: _____

*Hospital / Serviço: _____

Telefone: _____

Autoriza o envio do relatório por e-mail? Sim Não

Se sim, por favor indique o endereço institucional: _____

Consentimento Informado:

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

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

AMOSTRA

Sangue Medula óssea

Gânglio Outro _____

Data e hora da Colheita: _____

/ / : h

*INFORMAÇÃO CLÍNICA

Dados Clínicos/Diagnóstico:

Situação Clínica: Diagnóstico inicial Recaída Monitorização

Terapêutica: Não Sim Qual? _____

ESTUDOS DE CITOGENÉTICA

Citogenética Convencional (Sangue / Medula Óssea em heparina) – códigos SNS em azul

- 34100 Cariótipo (cultura + análise)
- 34025 Cultura de células sem análise

Citogenética molecular - FISH (Sangue / Medula Óssea em heparina ou EDTA)

*Amostra em Parafina (3x50 µm): cód.31710

- 34900 Processamentos para testes de FISH (para pedidos posteriores)

PAINÉIS:

Leucemia Linfocítica Crónica

- 5x34156* Painel 1 - 11q-, 17p-, +12, IgH, 13q-
- 7x34156* Painel 2 - 11q-, 17p-, +12, IgH, 13q- (D13S319 e D13S25), 6q-

Síndrome Mielodisplásica

- 3x34156 Painel 1 - 5q-, 7q-, 20q-
- 5x34156 Painel 2 - 5q-, 7q-, 20q-, +8, 17p-
- 34301 Painel 3 - 5q- (5q31 e 5q33-34), 7q-, 20q

Leucemia Mieloide Aguda

- 4x34156 t(15;17), t(8;21), KMT2A, inv(16)

Leucemia Mieloide Crónica

- 34156 t(9;22)

Mieloma Múltiplo

- 36229 Painel 1 - clg-FISH para: 13q-, 17p-, t(4;14), t(11;14), t(14;16)
- 7x34156 Painel 2 - clg-FISH para: 13q-, 17p-, t(4;14), t(11;14), t(14;16), 1q+, aneuploidias 5, 9 e 15
- 4x34156 Painel 3 - clg-FISH para: 17p-, t(4;14), t(14;16), 1q+

LNH Difuso grandes células

- 3x34156* t(14;18), MYC e BCL6

LNH Folicular

- 34156* t(14;18)

LNH Burkitt

- 34156* t(8;14)

LNH Malt

- 2x34156* t(11;18) e t(14;18) IgH::Malt1

LNH Manto

- 34156* t(11;14)

Síndromes Hiper eosinofílicas

- 34156 PDGFR β
- 34156 PDGFR α
- 34156 FGFR1

Assinatura do médico requisitante: _____ Data ____/____/____

ESTUDOS ESPECÍFICOS:

- 34156* t(14q32) *IgH*
- 34156* t(2p23) *ALK*
- 34156* t(8q24) *MYC*
- 34156* t(3q27) *BCL6*
- 34156* t(8;14)(q24;q32) *IgH::MYC*
- 34156* t(11;14)(q13;q32) *IgH::CCND1*
- 34156* t(14;18)(q32;q21) *IgH::BCL2*
- 34156* t(14;18)(q32;q21) *IgH::Malt1*
- 34156* t(11;18)(q21;q21) *BIRC3::Malt1*
- 34156 t(14;16)(q32;q23) *IgH::MAF*
- 34156 t(4;14)(p16;q32) *IgH::FGFR3*
- 34156 Aneuploidy of 5, 9 and 15
- 34156 1q+
- 34156* 17p- [del(17p13) *TP53*]
- 34156* 6q- [del(6q21)]
- 34156* cenX/cenY
- 34156* t(17q12-q21) *RARA*
- 34156 t(15;17)(q22;q21) *PML::RARA*
- 34156 inv(16)(t(16;16))(p13;q22)
- 34156 t(9;22)(q34;q11.2) *BCR::ABL1*
- 34156 t(8;21)(q22;q22) *RUNX1::RUNX1T1*
- 34156 t(11q23) *KMT2A*
- 34156 *PDGFR α*
- 34156 *PDGFR β*
- 34156 *FGFR1*
- 34156* 11q- [del(11q22.3) *ATM*]
- 34156* 13q- [del(13q14.3) *D13S319*]
- 34156* 13q- [del(13q14.3) *D13S25*]
- 34156 -5 ou 5q- [del(5q31)]
- 34156 -5 ou 5q- [del(5q33-34)]
- 34156 -7 ou 7q- [del(7q31)]
- 34156 20q- [del(20q12)]
- 34156 cen 8
- 34156 +12 [cen12]
- 34156

ESTUDOS DE BIOLOGIA MOLECULAR (Sangue / Medula Óssea em EDTA) – códigos SNS em azul

- 34201 Extração e reserva de DNA (para pedidos posteriores)
- 34205 Extração e reserva de RNA (para pedidos posteriores)

Pesquisa de transcritos de fusão:

- 34412 t(8;21) *RUNX1::RUNX1T1*
- 34409 t(15;17) *PML::RARA*
- 34584 inv(16) *CBFB::MYH11*
- 34209 t(4;11) *KMT2A::AFF1*
- 34403 t(9;22) *BCR::ABL1*
- 34210 del(1) *SIL::TAL1*
- 34622 t(12;21) *ETV6::RUNX1*

Estudos quantitativos:

- 36219 t(9;22) *BCR::ABL1 (p190)*
- 36219 t(9;22) *BCR::ABL1 (p210)*
- 36219 t(15;17) *PML::RARA (bcr1)*
- 36219 t(15;17) *PML::RARA (bcr3)*

Pesquisa de mutações:

- 36220 de resistência no transcrito *BCR::ABL1*
- 36214 no gene *FLT3* (ITD e TDK)
- 36215 no gene *NPM1* (exão 12)
- 34900 no gene *CEBPA*
- 34900 no gene *RUNX1*
- 34900 no gene *IDH1* (exão 4)
- 34900 no gene *IDH2* (exão 4)
- 34900 no gene *ASXL1* (exões 12 e 13)
- 34847 no gene *KIT* (D816V)
- 36250 no gene *JAK2* (V617F)
- 34900 no gene *CALR* (exão 9)
- 36245 no gene *MPL* (W515L/K/S/A)
- 36251 no gene *JAK2* (exão 12)
- 34900 no gene *MYD88* (L265P)
- 34900 no gene *CXCR4* (domínio C-terminal)
- 36314 no gene *BRAF* (V600E)
- 34900 no gene *TP53*
- 36168 estado mutacional do gene *IGHV*

Outros Estudos

- 34900

Painéis NGS

- 34900 **Doenças Mieloides** (30 genes: *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*)
- 34900 **Leucemia Mieloide Aguda** (20 genes: *ASXL1, BRAF, CEBPA, DNMT3A, EZH2, FLT3, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, NPM1, NRAS, RUNX1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2*)
- 34900 **Síndrome Mielodisplásica** (24 genes: *ASXL1, BRAF, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3, HRAS, IDH1, IDH2, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, RUNX1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2*)
- 34900 **Neoplasmas Mieloproliferativos** (10 genes: *ASXL1, CALR, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, MPL, SRSF2, TP53, U2AF1*)
- 34900 **Leucemia Mielomonocítica Crónica** (8 genes: *ASXL1, CBL, KRAS, NRAS, RUNX1, SETBP1, SRSF2 e TET2*)
- 34900 **Leucemia Mielomonocítica juvenil** (7 genes: *CBL, KRAS, NRAS, PTPN11, RUNX1, SETBP1, ZRSR2*)

Quimerismo

- 34425 Pré transplante
- 34425 Pós transplante

Estudos de clonalidade

- 36166 Clonalidade B - IGH
- 36166 Clonalidade B - IGK
- 36167 Clonalidade T - TCRB
- 36167 Clonalidade T – TCRG

Hematologia (outros testes disponíveis)

- 34301 Deficiência em antitrombina III: gene *SERPINC1*
- 34497 Estudo de trombofilias - Factor II, Factor V, *MTHFR* e *PAI1*
- 34370 Deficiência em factor II (gene *F2*; Protrombina): variante G20210A
- 34361 Deficiência em factor V (gene *F5*): mutação de Leiden
- 34367 Hiperhomocisteinémia: gene *MTHFR* (C677T e A1298C)
- 34364 Gene *PAI1* (mutação 4G)
- 34310 Deficiência em factor VII: gene *F7* - caso index
- 34900 Deficiência em factor XII: gene *F12* (mutação C46T)
- 34305 Deficiência em proteína S: gene *PROS1* - caso index
- 34900 Doença de Osler-Weber-Rendu: gene *ACVRL1*
- 34900 Doença de Osler-Weber-Rendu: gene *ENG*
- 34900 Doença de Osler-Weber-Rendu: gene *ACVRL1* e *ENG* - pesquisa de grandes rearranjos
- 36168 Doença de von Willebrand tipo 1, 2, 3: gene *VWF*
- 36168 Drepanocitose: gene *HBB*
- 36190 Hemocromatose (mutações H63D, C282Y e S65C gene *HFE*)
- 34837 Síndrome de Gilbert: pesquisa da Inserção TA gene *UGT1A1* (nível I)
- 34838 Síndrome de Gilbert/ Crigler Najjar : sequenciação gene *UGT1A1* (nível II)
- 34900 Neutropenia congénita familiar: sequenciação gene *ELA2*

Assinatura do médico requisitante: _____ Data ____/____/____

INFORMAÇÃO SOBRE COLHEITAS E ENVIO

TIPO DE AMOSTRA / ESTUDO	Sangue / Medula Óssea em heparina	Sangue / Medula Óssea em EDTA	Tecido em parafina	Gânglio
Cariótipo	X			X
FISH	X	X	X	X
Biologia Molecular		X	X	X
Quantidade	2 - 5 mL	5 - 10 mL	FISH: 3 cortes de 50µm OU bloco de parafina + 1 lâmina com área tumoral delimitada. Molecular: 6 cortes de 10µm; 3 cortes por eppendorf	1 (fragmento)
Estabilidade e condições de envio	Temp. ambiente (24-48h; preferencialmente 24h)	Temp. ambiente (24-48h; preferencialmente 24h)	Temp. ambiente	Temp. ambiente, em recipiente estéril c/ meio de cultura ou soro fisiológico (24-48h; preferencialmente 24h)

Notas - Material de colheita a fornecer pelo Laboratório, sob pedido.

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 actualizada.)

Assinatura do Utente: _____

Data: ____ / ____ / ____

Assinatura do médico requisitante: _____ **Data** ____ / ____ / ____