

PEDIDO DE TESTE GENÉTICO

MÉDICO

Nome: _____ Cédula Profissional nº: _____
 Instituição: _____ Serviço/Departamento: _____ Telefone: _____ (Ext _____)
 E-mail: _____ Telemóvel: _____ Fax: _____

Assinatura: _____

Data: ____/____/____

DOENTE/CONSULTANDO

(se preferir colocar etiqueta no sombreado)

Nome completo: _____ Sexo: F M
 Nº do processo local: _____ Data de nascimento: ____/____/____ Nacionalidade/Etnia _____
 Naturalidade (concelho/distrito): _____ Morada - Código Postal: _____
 Filiação: _____

MATERIAL ENVIADO

Data da colheita: ____/____/____ Local da colheita: _____
 Sangue DNA Vilosidades coriônicas Líquido amniótico Outro (especifique): _____

INFORMAÇÃO CLÍNICA e FAMILIAR

Estado na doença (imprescindível para processar pedido)

Doente / Suspeito Assintomático em risco (AD) Portador obrigatório (AR) Cónjuge

Informação clínica

Diagnóstico clínico (ou doença familiar): _____

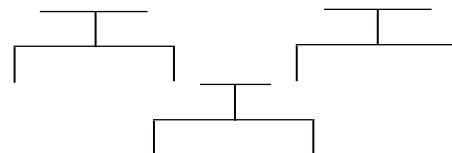
Idade de início: aos ____ anos

Sintomatologia detalhada:

(se preferir anexe carta)

Informação familiar

Família (se preferir anexe árvore):



Identifique claramente (p.ex. com →) a pessoa a ser testada
 Indique todos os familiares já testados

TIPO DE TESTE (imprescindível para processar o pedido)

Diagnóstico

Caso Índex
 Caso Familiar

Pré-sintomático*

Portador*

Pré-natal*

*Exclusivamente para consultas/serviços de genética; indispensável o envio de termo de consentimento informado (Lei nº 12/2005)

No Caso Familiar/Pré-sintomático/Portador/Pré-natal, a mutação foi identificada no CGPP, IBMC?

Nome(s) do familiar(es) testado(s): _____ Uni(s) _____

Se não tiver sido identificada no CGPP, IBMC, por favor anexo cópia do relatório do teste genético do familiar afectado.

O Termo de Responsabilidade deverá ser dirigido ao IBMC, sendo imprescindível para iniciar o teste.

Autorizo que os dados que constam deste formulário sejam objecto de tratamento informático? Sim Não

Espaço reservado ao Laboratório

Nome do doente: _____

(a preencher no caso de utilizar folhas separadas)

TESTES GENÉTICOS

(se preferir estabelecer uma ordem de realização dos testes, indique a sequência pretendida)

Ataxias

Ataxias dominantes:

- Ataxias espinocerebelosas (SCAs) (assinaladas com *)
- Doença de Machado-Joseph/SCA3 (*ATXN3*)*
- SCA1 (*ATXN1*)*
- SCA2 (*ATXN2*)*
- SCA6 (*CACNA1A*)*
- SCA7 (*ATXN7*)*
- SCA17 (*TBP*)*
- Atrofia dentato-rubro-palido-luysiana, DRPLA, (*ATN1*)*
- SCA5 (*SPTBN2*) NOVO
- SCA11 (*TTBK2*) NOVO
- SCA13 (*KCNK3*) NOVO
- SCA14 (*PRKCG*)
- SCA15 (*ITPR1*) NOVO
- SCA27 (*FGF14*) NOVO

Ataxias recessivas:

- Ataxia de Friedreich, FRDA (*FXN*)
- Ataxia com défice vitamina E (*TTPA*)
- Ataxia com Apraxia oculomotora, AOA1 (*APTX*)
- Ataxia com Apraxia oculomotora, AOA2 (*SETX*)
- Ataxia com défice de coenzima Q10 (*CABC1*)
- Ataxia espástica de Charlevoix-Saguenay, ARSACS (*SACS*)
- Ataxia telangectasia (*ATM*)
- Abetalipoproteinemia, ABL (*MTP*)

Ataxias Episódicas, EA:

- EA-1 / EA com mioquímia (*KCNA1*)
- EA-2 (*CACNA1A*)
- CADASIL (*NOTCH3*)

Charcot-Marie Tooth (CMT) e HNPP

Neuropatia hereditária sensível à pressão, HNPP:

- Delecção *PMP22*
- Sequenciação *PMP22*

Charcot-Marie-Tooth tipo 1, CMT1:

- Todos os CMT1 (inclui também *CMTX1*)
- CMT1A (duplicação *PMP22*)
- CMT1B (*MPZ*)
- CMT1C (*LITAF*)
- CMT1D (*EGR2*)
- CMT1E (*PMP22*)
- CMT1F (*NEFL*)

Charcot-Marie-Tooth tipo 2, CMT2:

- Todos os CMT2
- CMT2A2 (*MFN2*)
- CMT2B (*RAB7A*)
- CMT2B1 (*LMNA*)
- CMT2E (*NEFL*)
- CMT2F (*HSPB1*)
- CMT2I/2J (*MPZ*)
- CMT2K (*GDAP1*)
- CMT2L (*HSPB8*)
- CMT2N (*AARS*) NOVO

Charcot-Marie-Tooth tipo 4, CMT4:

- Todos os CMT4
- CMT4A (*GDAP1*)
- CMT4D (*NDRG1*)
- CMT4E (*EGR2*)
- CMT4F (*PRX*)

Charcot-Marie-Tooth ligado ao X, CMTX:

- CMTX (*GJB1*)

Demências

Doença de Alzheimer familiar, AD:

- AD3 (*PSEN1*)
- AD4 (*PSEN2*)
- AD1 (*APP*)
- AD2 (*ApoE*)

Demência fronto-temporal, DFT:

- DFT com parkinsonismo, FTDP-17 (*MAPT*)
- DFT - progranulina (*PGRN*)
- DFT - valosina (*VCP*)

- Demência priónica (*PNNP*) (Creutzfeldt-Jacob; Gerstmann-Straussler; IFF)

- Demência com corpos de Lewy (*SNCA* e *SNCB*)

Distonias

- Distonia de torção, DYT1 (*DYT1*)
- Distonia sensível à dopa, DYT5 (*GCH1*)
- Distonia de torção, DYT6 (*THAP1*)
- Distonia mioclónica, DYT11 (*SGCE*)
- Distonia mioclónica, DYT11 (*DRD2*)
- Distonia - parkinsonismo, DYT12 (*ATP1A3*)
- Discinésia paroxística induz. exercício, DYT18 (*SLC2A1*)
- Distrofia facio-escapulo-umeral, FSHD (*D4Z4*)
- Distrofia miotónica tipo 2 (*ZNF9*)

Doença de Huntington, HD-like e Coreia Benigna

Doença de Huntington (*HTT*)

Huntington-like, HDL:

- Todos os HD-like (assinalados com *)
- HDL-1 (*PRNP*)* HDL-2 (*JPH3*)*
- DRPLA (*ATN1*)* SCA17 / HDL-4 (*TBP*)*
- Neuroferritinopatia (*FTL*)*
- Coreia benigna (*NKX2-1/TITF1*) NOVO
- Neuroacantocitose (*VSP13A*) NOVO

Doença de Kennedy, SMBA (*AR*)

Doença de Parkinson

- Park 1/4 (*SNCA*)
- Parkinson tipo 2, juvenil (*PARK2*)
- Park 5 (*UCHL1*)
- Park 6 (*PINK1*)
- Park 7 (*DJ1*)
- Park 8 (*LRRK2*)

Doença de Pelizaeus-Merzbacher (*PLP1*)

Doença de Wilson, WD (*ATP7B*)

Enxaqueca hemiplégica familiar, FHM

- Todas as FHM FHM1 (*CACNA1A*)
- FHM2 (*ATP1A2*) FHM3 (*SCN1A*)

Epilepsias

- Doença de Lafora (*EPM2A* e *EPM2B*)
- Epilepsia mioclónica de Unverricht-Lundborg (*CSTB*)
- Epilepsia noct. lobo frontal AD, tipo 1 (*CHRNA4*) NOVO
- Epilepsia noct. lobo frontal AD, tipo 3 (*CHRN2*) NOVO
- Epilepsia noct. lobo frontal AD, tipo 4 (*CHRNA2*) NOVO
- Síndrome de Dravet (*SCN1A*)
- GEFS+ tipo 1 (*SCN1B*) NOVO
- GEFS+ tipo 2 (*SCN1A*)
- GEFS+ tipo 3 (*GABRG2*) NOVO
- GEFS+ tipo 5 (*GABRD*) NOVO
- GEFS+ tipo 7 (*SCN9A*) NOVO

Esclerose lateral amiotrófica (ALS)

ALS Dominantes:

- ALS 1 (*SOD1*) ALS4, juvenil (*SETX*)
- ALS6 (*FUS/TLS*) ALS8, SMA tipo Finkel (*VAPB*)
- ALS 9 (*ANG*) ALS 10 (*TARDBP*)

ALS Recessivas:

- ALS 2 (*ALS2*)
- ALS ligada ao gene *SPG11* (*SPG11*)
- ALS ligada ao gene *SPG20* (*SPG20*)
- Esclerose tuberosa (*TSC1* e *TSC2*)

Alterações da migração neuronal

- Heterotopia periventricular (*FLNA*) NOVO
- Lisencefalia; heterotopia sub-cortical em banda; S. Miller-Dieker (*LIS1*)
- Lisencefalia; heterotopia sub-cortical em banda (*DCX*)
- Lisencefalia (*TUBA1A*)
- Lisencefalia com ambiguidade genital (*ARX*)
- Lisencefalia tipo Norman-Roberts (com hipoplasia cerebelosa) (*RELN*)
- Lisencefalia com hipoplasia cerebelosa (*VLDLR*)

Neurodegenerescência com acumulação cerebral de ferro, NBIA

- NBIA1-Distrofia neuroaxonal juvenil; S. de Hallervorden-Spatz (*PANK2*)
- NBIA2A-Distrofia neuroaxonal infantil; Doença de Seitelberger (*PLA2G6*)
- NBIA2B-Distrofia neuroaxonal atípica; S. Karak (*PLA2G6*)
- NBIA3 Neuroferritinopatia (*FTL*)

Neurofibromatoses

- Neurofibromatose tipo 1 (*NF1*)
- NF1-like / Síndrome de Legius (*SPRED1*)
- Neurofibromatose tipo 2 (*NF2*)
- Schwannomatose (*SMARCB1*)

Paramioidose, PAF

- PAF *ATTR V30M*
- Sequenciação do gene *TTR*

Amiloidose tipo finlandês (*GSN*)

Amiloidose visceral familiar (sistémica não-neuropática)

- Apolipoproteína A1 (*APOA1*)
- Lisozima (*LYZ*)
- Cadeia alfa do fibrinogénio (*FGA*)

Paraparesias espásticas (SPG)

SPG Dominantes:

- Todas as SPG dominantes
- SPG3A (*ATL1*) SPG4 (*SPAST*)
- SPG10 (*KIF5A*) SPG17 (*BSCL2*) NOVO
- SPG31 (*REEP1*) SPG42 (*SLC33A1*)

SPG Recessivas:

- Todas as SPG recessivas
- SPG5 (*CYP7B1*) NOVO SPG7 (*SPG7*)
- SPG11 (*SPG11*) SPG15 (*SPG15*)
- SPG20 (*SPG20*) SPG21 (*SPG21*) NOVO
- SPG48 (*KIAA04151*)

SPG ligada ao X:

- SPG2 (*PLP1*)

Paralisias periódicas

- Síndrome Andersen-Tawil (*KCNJ2*)
- Paralisia periódica hipocaliémica tipo 1 (*CACNA1S*)
- Paralisia periódica hipocaliémica tipo 1 (*SCN4A*)
- Paralisia periódica hipercaliémica (*SCN4A*)

Miotonias não-distróficas

- Miotonia congénita (AD-Thomsen; AR-Becker) (*CLCN1*)
- Paramiotonia congénita (*SCN4A*)
- Miotonia do canal de sódio (*SCN4A*)

Pseudo-hipoaldosteronismo tipo 1 (*SCNN1A, 1B, 1G*) NOVO

Síndrome de Liddle (*SCNN1B, 1G*) NOVO

Síndrome de deficiência de transportador de glucose, tipos 1 e 2 (*SLC2A1*)

Síndrome Osler-Rendu-Weber (*ENG, ACVRL1, SMAD4*) NOVO

Síndrome de Rett

- Rett clássico (*MECP2*)
- Rett atípico (*CDKL5*)
- Variante congénita (*FOXP1*)

Hemocromatose Hereditária

- Hemocromatose, HFE (*C282Y;H63D;S65C*)
- Hemocromatose, HFE - sequenciação
- Hemocromatose (*TFR2*)
- Hemocromatose - ferroportina (*SLC40A1*)
- Hemocromatose juvenil - hepcidina (*HAMP*)
- Hemocromatose juvenil - hemojuvelina (*HJV*)
- Anemia refractária c/ defíc. ferro - IRIDA (*TMPRSS6*)
- Anemia Sideroblástica (*ALAS2*)

Extracção de DNA e armazenamento

Culturas celulares

Outro(s) teste(s): _____



Amostra: 10mL sangue