

## PEDIDO DE TESTE GENÉTICO

### MÉDICO

\* apenas se for o seu primeiro pedido para o CGPP

Nome clínico:  Cédula Profissional\*:  Telefone\*:

Instituição\*:  Serviço/Departamento\*:  E-mail\*:

Assinatura:   Data:

### DOENTE/ CONSULTANDO:

Nome completo:  Data de nascimento:  Sexo:  F  M

Nº processo clínico:  Naturalidade (concelho/distrito):  Nacionalidade/etnia:  Morada - Código Postal:

Filiação:  e

### MATERIAL ENVIADO

Sangue  DNA  Vilosidades coriônicas  Líquido amniótico  Outro (especifique):

Data da colheita:  Local da colheita:

### INFORMAÇÃO CLÍNICA E FAMILIAR

Estado na doença\*  Doente  Suspeito  Assintomático em risco (AD)  Portador obrigatório (AR ou XR)  Risco de Portador (AR ou XR)  Cônjuge

#### Informação clínica

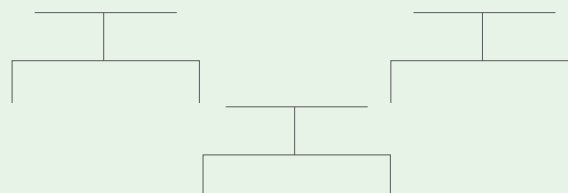
Diagnóstico clínico (ou doença familiar):

Idade de início: aos \_\_\_\_ anos

Sintomas:

#### Informação familiar

Família



Indique a pessoa a ser testada  
Indique todos os familiares já testados

### TIPO DE TESTE\*

Doente Diagnóstico  Caso index  Caso familiar

Consultando saudável\*  Pré-sintomático (AD)  Portador (AR)  Pré-sintomático/Portador (AR)  Pré-Natal

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 anexar cópia do relatório do teste genético do familiar afetado

Autorizo que os dados que constam deste formulário sejam objeto de tratamento informático\*  Sim  Não

Declaro que obtive o consentimento do doente para diagnóstico\*  Sim  Não

Envio em anexo o termo de consentimento do doente para diagnóstico e investigação\*  Sim  Não

## PEDIDO DE TESTE GENÉTICO

Nome do doente:

### ANÁLISE DE GENE(S)

Doença / Gene(s):

consulte lista na separata ou em [www.cgpp.pt](http://www.cgpp.pt)

### ANÁLISE DE EXOMA (anexar termo de consentimento específico)

Painel NGS MultiGene:  
(baseado em Exoma total)

consulte lista na separata ou em [www.cgpp.pt](http://www.cgpp.pt)

Incluir outros genes:

*(personalizar)*

**NeuroExoma** com análise de CNVs (del/dup) (>1.000 genes)

**Mendelioma** (*Exoma clínico*) com análise de CNVs (del/dup) (>3.800 genes)

**Exoma completo** com análise de CNVs (del/dup) (>22.000 genes)

**Exoma TRIO** index + progenitores/familiares com análise CNV (del/dup) (>22.000 genes)  
*Necessário anexar termo de consentimento para cada pessoa*

### REANÁLISE DE PEDIDO ANTERIOR

Reanálise bioinformática a partir de painel NGS baseado em exoma total

Alargar análise para outro Painel MultiGene: *(especificar)*

Alargar análise para **Mendelioma** (*Exoma clínico*)

Alargar análise para **Exoma** completo

Outros estudos:

ESTE FORMULÁRIO ESTÁ DISPONÍVEL PARA PREENCHIMENTO ONLINE