

PEDIDO DE TESTE GENÉTICO

MÉDICO

* apenas se for o seu primeiro pedido para o CGPP-IBMC

Nome clínico: Cédula Profissional*: Telefone*:

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

Data:

Assinatura:

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 Portador obrigatório (AR ou XR) Risco de Portador (AR ou XR) Cônjuge Outro familiar

Informação clínica

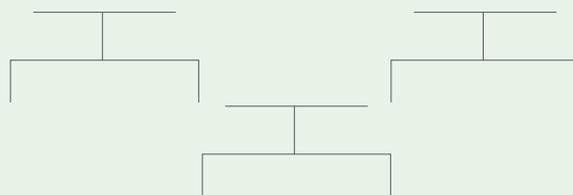
Diagnóstico clínico (ou doença familiar):

Idade de início: aos ____ anos

Sintomas:

Informação familiar

Família



Indique a pessoa a ser testada (↗)
Indique todos os familiares já testados
Indique se progenitores consanguíneos

TIPO DE TESTE*

Doente
Diagnóstico Caso index Caso familiar

Consultando saudável*
 Pré-sintomático (AD) Portador (AR ou XR) Pré-sintomático/Portador (AR) Pré-Natal Estudo familiar

No Caso Familiar/Pré-sintomático/Portador/Pré-natal, a variante genética 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

ANÁLISE DE EXOMA (anexar termo de consentimento específico)

Painel NGS MultiGene:
(baseado em Exoma completo)

consulte lista na separata ou em 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 (ou +) 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 completo

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