

PEDIDO DE TESTE GENÉTICO

MÉDICO

Nome clínico:

Cédula Profissional:

Telefone:

Instituição:

Serviço/Departamento:

E-mail:

Data:

Assinatura: ✕

DOENTE/ CONSULTANDO:

Nome completo:

Data de nascimento:

Sexo:

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 *

Doente Suspeito Assintomático Progenitor Cônjuge Outro familiar

No caso de uma variante genética ter sido identificada no CGPP, indicar:

Nome(s) do familiar(es) testado(s): _____ Grau de parentesco: _____ Uni(s): _____

Caso não tenha sido anteriormente realizado no CGPP, por favor anexar cópia do relatório do teste genético do familiar afetado

TIPO DE TESTE*

* imprescindível para processar pedido

Diagnóstico Pré-natal TPS/Portador ◊ Rastreamento preconcepcional ◊ Estudo segregação familiar

◊ Exclusivamente para Consultas/Serviços de Genética Médica; indispensável o envio de termo de consentimento informado (Lei nº12/2005)

Informação clínica

Diagnóstico[§]:

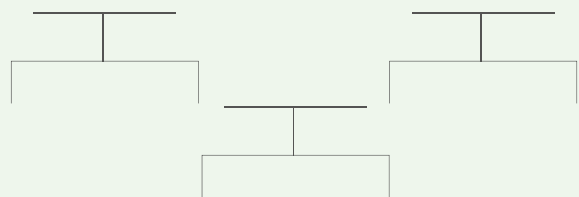
OMIM: # _____ HPO: _____

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 (e grau de parentesco)

[§]O preenchimento da 3ª página do formulário é recomendado para painéis multigene com mais de 500 genes (ex.: Neuroexoma, Mendelioma, Exoma Trio, ...).

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/consultando:

ANÁLISE DE GENE(S)

Doença / Gene(s):

OMIM: * _____

HPO: _____

consulte lista em www.cgpp.pt

ANÁLISE DE EXOMA (anexar termo de consentimento específico)

Painel NGS MultiGene:
(baseado em Exoma completo)

consulte lista em www.cgpp.pt

Incluir outros genes:

(personalizar)

HPO:

NeuroExoma com análise de CNVs (del/dup) (>1.400 genes)

Mendelioma (Exoma clínico) com análise de CNVs (del/dup) (>6.000 genes)

PreConcecional+ $\diamond \Rightarrow$ mais informações em www.testegenetico.com/preconcecional/

Exoma TRIO (ou +) index + progenitores/familiares com análise CNVs (del/dup) (>22.000 genes)

ExomeXtra (+ variantes intrónicas conhecidas) 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 MultiGene baseado em exoma completo

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

Alargar análise para Mendelioma (Exoma clínico)

Alargar análise para Exoma TRIO

Alargar análise para Exoma TRIO + sequenciação progenitores/familiares

OUTROS ESTUDOS

OMIM

HPO

Orphanet

ESTE FORMULÁRIO ESTÁ DISPONÍVEL PARA PREENCHIMENTO ONLINE