

INSTRUÇÕES PARA SOLICITAÇÃO DE TESTE GENÉTICO

Amostras biológicas

- As amostras biológicas aceites pelo CGPP-IBMC, e respetivas condições de envio, estão detalhadas na tabela no verso, de acordo com o teste genético a realizar. Caso pretenda o envio de amostra biológica não detalhada na tabela, por favor contacte o laboratório antes deste envio para validação prévia pelo Diretor Técnico e discussão das condições de envio.
- A amostra deverá ser identificada através de uma etiqueta com, idealmente, 3 dados identificativos, como o nome, data de nascimento e número de processo. No mínimo, terá que ser incluído o **nome** e **data de nascimento** do utente.
- As amostras devem ser devidamente acondicionadas e envidas para o laboratório de acordo com o prazo indicado na tabela anexa.
- A amostra deve ser acompanhada pela requisição médica assim como pela documentação necessária à faturação do teste requisitado.

Informação Clínica

- É imprescindível o envio detalhado da informação clínica, antecedentes familiares, resultados de estudos genéticos anteriores e/ou outros meios complementares de diagnóstico. Estes elementos são essenciais para a realização de uma análise de acordo com as boas práticas laboratoriais na área da genética médica e permitindo a interpretação clinicamente relevante dos resultados dos testes genéticos.
- A seguinte informação deverá constar **obrigatoriamente** na requisição médica de um teste genético:
 - Dados do consultando (nome, data de nascimento e dados demográficos)
 - Nome, nº OM, serviço, instituição e contacto (email institucional) do médico requisitante
 - Informação clínica detalhada (incluindo antecedentes familiares)
 - Resultados de testes genéticos previamente realizados
 - Contexto em que o teste se realiza (diagnóstico, pré-sintomático, estado de portador, pré-natal, etc.)
 - Termo de consentimento informado preenchido e assinado, sempre que aplicável

SERVIÇOS DE GENÉTICA

Testes Pré-sintomáticos e de Diagnóstico Pré-Natal

- É necessária a existência de **confirmação molecular na família**. Caso esse estudo não tenha sido realizado no nosso laboratório enviar cópia do relatório do caso índice
- Deverão ser feitas previamente **consultas de aconselhamento genético** e obtenção de **consentimento informado** específico por escrito

Envio das amostras:

Centro Genética Preditiva e Preventiva – CGPP-IBMC
Rua Júlio Amaral de Carvalho, 45
4200 - 135 PORTO

226 074 942 

cgpp@ibmc.up.pt 

Tabela – Instruções para colheita e envio de amostras biológicas, de acordo com o Teste Genético a realizar.

Teste Genético Metodologia	Amostra Biológica	Volume / Concentração	Tipo de Tubo / Suporte	Condições de envio e transporte / Observações
Sequenciação do Exoma NGS	Sangue periférico	Adultos: 2 mL Crianças: 1-2 mL Bébé: ~ 1 mL	EDTA	Temperatura ambiente e até 48h após a colheita
Análise gene único/ Variantes familiares SNV ou InDel	DNA	50 ng/μL (50-100 μL) ou 2,5 a 5 μg total DPN: 20 ng/μL (10-20 μL)	Tubo de eppendorf (com "safe-lock")	Temperatura ambiente Sujeito a controlo de qualidade pré-analítico Antes do envio da amostra, verificar ratio absorvâncias 260/280 nm (1,6-2,1)
Sequenciação de Sanger	Líquido amniótico* (1)(2)	≥ 7 mL	Tubo estéril com tampa de rosca	Temperatura ambiente e garantir chegada ao lab no próprio dia de colheita
Análise gene único CNV Análise deleções/ duplicações NGS ou MLPA	Vilosidades coriônicas* (1)(2)	> 10 vili	Recipiente adequado com antibiótico e antifúngico e soro vitelo fetal ex. AmnioMAX	* assegurar cultura celular de reserva numa unidade de citogenética
Análise de expansões de unidades repetitivas p. ex. SCAs, DH, <i>C9ORF72</i> -FTD/ ALS, FRAXA, CSTB, CANVAS, DMI/2	Cultura de células** (1)	1 frasco 80-90% confluência	Frascos T25	Temperatura ambiente e garantir chegada ao laboratório no próprio dia de envio ** origem: fibroblastos, vilosidades coriônicas ou células do líquido amniótico
Análise de fragmentos	Saliva	1 unidade	Tubo coletor de saliva (3)	Temperatura ambiente e até 48h após a colheita
	Zaragatoa / esfregaço bucal	1 unidade	Tubo coletor esterilizado	Temperatura ambiente e até 48h após a colheita
Distrofia fácio-escapulo-humeral tipo 1 Gene <i>FSHD1</i> , Southern Blot	Sangue periférico	≥ 10 mL	EDTA	Temperatura ambiente e até 24h após a colheita
	DNA	≥ 500 ng/μL (vol 100 μL) ou 50 μg	Tubo de eppendorf (com "safe-lock")	Temperatura ambiente
Síndromes Neurocutâneas Sequenciação NGS de captura dirigida; cobertura média vertical (mínima) >700x	Biópsia de pele (1) região representativa da lesão*** cx: outros tecidos (1)	≥ 25 mg	Tubo estéril com meio estabilizador (3)	Temperatura ambiente e até 24h após a colheita ***aconselhável que parte da biópsia seja enviada para cultura de fibroblastos para assegurar reserva de amostra
Estudos funcionais Ao nível do RNA mensageiro, análise de transcritos RT-PCR+Seq, qPCR, RNAseq	Sangue periférico (1)	3 mL 5 mL	PAXgene (3) EDTA	Temperatura ambiente e até 48h da colheita Envio até 2h após colheita, a 4°C
	Biópsia de pele/ outros tecidos (1)	≥ 25 mg	Tubo estéril com meio estabilizador (3)	Temperatura ambiente e até 24h após a colheita

SNV - variante de substituição de uma única base; CNV - alteração do número de cópias grandes deleções ou duplicações

(1) Contacte-nos antes da realização do pedido/ colheita; (2) É obrigatório o estudo de exclusão de contaminação de DNA materno na amostra fetal; caso este estudo ainda não tenha sido realizado, a amostra fetal deve ser acompanhada de sangue periférico materno; (3) Requisitar previamente ao laboratório