



Requisição para Diagnóstico Pós-natal

1.1- Identificação do Utente (pode ser colada etiqueta)

Nome: _____

Data nascimento: ___/___/___

Morada: _____

Processo hospitalar: _____

1.2- Identificação da Instituição

Hospital

- H. Pediátrico
 M. Bissaya-Barreto
 M. Daniel de Matos
 SESARAM
 Outro: _____

Consulta

- C. Desenvolvimento
 C. Genética
 C. Metabólicas
 C. Neuropediatria
 C. DPN
 C. Préconcepcional
 C. Ginecologia
 Outra: _____

1.3- Identificação do Médico (Letra legível)

Nome: _____ Nº mecanográfico: _____

Contacto: _____

2- Amostra¹

- Sangue** heparina (___ml) EDTA (extracção de DNA)
 Biópsia de pele **Outro tecido:** _____
 DNA – Vol. ___µL; Conc. ___ng/µL; Método de extracção: _____

Data da Colheita: ___/___/___

- muito urgente
 data da próx.consulta ___/___/___

¹As amostras enviadas devem obedecer às regras indicadas no documento Requisitos de Colheita e Envio de Amostras.

3- Indicações (por favor preencher com letra legível)

- | | | |
|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> Ambiguidade sexual | <input type="checkbox"/> Casal com feto anterior com suspeita de anomalia cromossómica** | <input type="checkbox"/> Atraso de desenvolvimento psicomotor |
| <input type="checkbox"/> Amenorreia primária | <input type="checkbox"/> Casal com detecção pré-natal de anomalia cromossómica ou variante invulgar** | <input type="checkbox"/> Anomalias congénitas* |
| <input type="checkbox"/> Amenorreia secundária | <input type="checkbox"/> Confirmação de resultado prenatal** | <input type="checkbox"/> Autismo |
| <input type="checkbox"/> Baixa estatura. Percentil: _____ | <input type="checkbox"/> Estudo molecular / bioquímico (preencher 5) | <input type="checkbox"/> Défice cognitivo: <input type="checkbox"/> grave <input type="checkbox"/> ligeiro |
| <input type="checkbox"/> Menopausa precoce | | <input type="checkbox"/> Dismorfismos* |
| Idade da menopausa: _____ | | <input type="checkbox"/> História familiar de atraso mental* |
| <input type="checkbox"/> Infertilidade primária | Especifique: _____ | <input type="checkbox"/> História familiar de rearranjo cromossómico** |
| <input type="checkbox"/> Casal com 3 ou mais abortos. Qts: _____ | | <input type="checkbox"/> Suspeita de síndromes específicos* |

*Dados clínicos relevantes: _____

** Resultado anterior e laboratório: _____

4- Requisição de Testes

- Estudo do Cariótipo** **Extracção de DNA** **Array-CGH** 180K 60K Outro: _____
- Estudo do gene *FMR1*** (Síndrome de X-frágil) **Pesquisa de Microdeleções Cromossoma Y**
- MLPA** (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)
- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Pesquisa de Síndromes de Microdeleção ² | <input type="checkbox"/> Estudo das regiões subteloméricas | <input type="checkbox"/> Estudo das regiões envolvidas no autismo ² |
| <input type="checkbox"/> Síndrome de DiGeorge ² | <input type="checkbox"/> Síndrome de Beckwith-Wiedemann ² | <input type="checkbox"/> Síndrome de Prader-Willi / Angelman ² |
| <input type="checkbox"/> Síndrome de Silver-Russell ² | <input type="checkbox"/> Outro:(telefonar antes do envio)_____ | |
- Testes de FISH**
- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Síndrome de Wolf-Hirschhorn (4p16.3) | <input type="checkbox"/> Síndrome de Cri du Chat (5p15.2) | <input type="checkbox"/> Síndrome de Williams Beuren (7q11.23) |
| <input type="checkbox"/> Síndrome de Saethre Chotzen (7p21.1) | <input type="checkbox"/> Síndrome de DiGeorge II (10p13) | <input type="checkbox"/> Síndrome de Angelman (15q11.2) |
| <input type="checkbox"/> Síndrome de Prader-Willi (15q11.2) | <input type="checkbox"/> Autismo (15q11) | <input type="checkbox"/> Síndrome de Miller-Dieker (17p13.3) |
| <input type="checkbox"/> Síndrome de Smith-Magenis (17p11.2) | <input type="checkbox"/> Síndrome de DiGeorge I/VCFS (22q11.2) | <input type="checkbox"/> Síndrome de Phelan-McDermid (22q13.3) |
| <input type="checkbox"/> Síndrome de Cat Eye (22q11) | <input type="checkbox"/> Microdeleção da região Yp11.2 (SRY) | <input type="checkbox"/> Microdeleção do gene SHOX (Xp22/Yp11.3) |
| <input type="checkbox"/> Regiões subteloméricas | <input type="checkbox"/> Identificação de cromossoma marcador | <input type="checkbox"/> Outro:(telefonar antes do envio) _____ |

² Os Painéis de Sondas de MLPA encontram-se discriminados no verso e também no documento Testes Disponíveis.

5- Procedimentos especiais e/ou envio

- cultura celular para envio³ imortalização de linfócitos com EBV
 expansão da cultura e criopreservação manter cultura para outros testes*
 envio de DNA³ *duração de armazenamento _____

³As amostras para envio obrigam ao preenchimento do Anexo de Envio.

Reservado ao Lab. de Citogenética e Genómica

Indicações de envio: (A)Telefonar em caso de amostras urgentes ou envio após horas normais de funcionamento. (B) Manter amostras à temperatura ambiente e selar bem e rotular todos os tubos/frascos. (C)Enviar o mais rapidamente possível.

Painéis de sondas de MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

1- Pesquisa de Síndromes de Microdeleção e outras regiões específicas

• Síndrome de deleção 1p36 • microdeleção 1q21.1 • microdeleção 2p16 • microdeleção 2q23/MBD5 • microdeleção 2q33/ SATB2 • microdeleção 3q29 • Síndrome Wolf-Hirschhorn 4p16.3 • Síndrome Cri du Chat, 5p15 • Síndrome Sotos, 5q35.3 • Síndrome Williams, 7q11.23 • microdeleção 7q36.1 • Síndrome Langer-Giedion, 8q • microdeleção 9q22.3 • Síndrome DiGeorge região 2, 10p15 • Síndrome Wagr, 11p • microdeleção 12p11.23 • Síndrome Prader-Willi / Angelman ,15q11.2 • microdeleção 15q13 • Síndrome de deleção 15q24 • Síndrome Rubinstein-Taybi ,16p13.3 • microdeleção 16p11 • Síndrome Miller-Dieker, 17p • Síndrome Smith-Magenis, 17p11.2 • Síndrome de microdeleção NF1, 17q11.2 • microdeleção 17q12 • microdeleção 17q21 • microdeleção 18q21.2 • microdeleção 20p12.2 • Síndrome DiGeorge, 22q11 • região distal 22q11 • região 22q13 /Síndrome Phelan-McDermid • MECP2 / Xq28

2- Estudo das regiões subteloméricas

3- Estudo das regiões envolvidas no autismo

• 15q11-q13 • 16p11 • 22q13

4- Síndrome de DiGeorge

Estudo das regiões 22q11.2 e 10p14

5- Síndrome de Prader-Willi / Angelman

Estudo da região 15q11-q13 e do padrão de metilação desta região

6- Síndrome de Beckwith-Wiedemann

Estudo da região 11p15 e do padrão de metilação desta região

7- Síndrome de Silver-Russell

Estudo da região 11p15 e do padrão de metilação desta região

Nota – Poderão ser efectuados outros estudos pela técnica de MLPA além dos mencionados, de acordo com a oferta do fabricante, mediante contacto prévio com o Laboratório.