

PEDIDO DE TESTE GENÉTICO

O sangue deve ser colhido para 2 tubos com EDTA e enviado à temperatura ambiente. Para o doseamento da progranulina é necessário um tubo de sangue sem qualquer anticoagulante. Este formulário, deve ser enviado juntamente com a amostra, termos de responsabilidade e consentimento informado

Médico Responsável: _____ Serviço: _____

Contacto: _____ Email: _____

Identificação do Doente: _____

Data Nascimento: ____/____/____ Nº Processo local: _____

Informação Clínica / Diagnóstico: _____ Doente (caso índice) ☐ Familiar* ☐

Mutação conhecida? Não ☐ Sim ☐ Qual? _____

* No caso de testes preditivos (realizados em indivíduos saudáveis) é indispensável o envio conjunto do termo de consentimento informado e o pedido deverá ser feito por um médico especialista em Genética Médica

TESTE PEDIDO

DOENÇA DE ALZHEIMER

Estudo em Pannel

☐ painel NGS de 5 genes
(Genes: PSEN1, PSEN2, APP, ApoE, SORL1)

Estudo gene individual

☐ Sequenciação PSEN1 ☐ Sequenciação APP – ex16 e 17
☐ Sequenciação PSEN2 ☐ Genotipagem da ApoE

DEGENERESCÊNCIA LOBAR FRONTOTEMPORAL

Estudo em Pannel

☐ painel NGS de 8 genes
(Genes: CHMP2B, FUS, GRN, MAPT, SQSTM1, TBK1, VCP, TARDBP)

Estudo gene individual

☐ Sequenciação GRN ☐ Sequenciação MAPT
☐ Quantificação da GRN no soro ☐ Sequenciação SQSTM1
☐ Expansão (G₄C₂)_n no gene C9orf72

DEMÊNCIA (ALZHEIMER E FRONTOTEMPORAL)

Estudo em Pannel

☐ painel NGS completo de 13 genes
(Genes: PSEN1, PSEN2, APP, ApoE, SORL1, CHMP2B, FUS, GRN, MAPT, SQSTM1, TBK1, VCP, TARDBP)

DOENÇA DE PARKINSON

Estudo em Pannel, Parkinson dominante

☐ painel NGS de 6 genes
(Genes: LRRK2, SNCA, VPS35, EIF4G1, UCHL1, LRP10)

Estudo gene individual

☐ Sequenciação LRRK2 – ex41
☐ Sequenciação SNCA
☐ Sequenciação PRKN
☐ Sequenciação GBA – ex9 e 10

Estudo em Pannel, Parkinson recessivo

☐ painel NGS de 8 genes
(Genes: PRKN, PINK1, ATP13A2, SYNJ1, DJ1, FBX07, DNAJC6, PLA2G6)

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

Estudo em Pannel

☐ painel NGS de 6 genes
(Genes: SOD1, TARDBP, FUS, VCP, SQSTM1, TBK1)

Estudo gene individual

☐ Sequenciação FUS
☐ Sequenciação SQSTM1
☐ Expansão (G₄C₂)_n no gene C9orf72
☐ Sequenciação SOD1

DOENÇAS CEREBOVASCULARES

Estudo em Pannel, Cavernomas

☐ painel NGS de 3 genes
(Genes: KRIT1, CCM2, PDCD10)

Estudo em Pannel, doenças de pequenos vasos

☐ painel NGS de 7 genes
(Genes: NOTCH3, HTRA1, CTSA, COL4A1, COL4A2, TREX1, GLA)

Estudo gene individual

☐ Sequenciação NOTCH3 – ex4, 8, 11
☐ Sequenciação do gene CECR1 (Défice de ADA2)

A preencher pelo Laboratório

Nº amostra _____ Data entrada: ____/____/____

TESTE PEDIDO (CONTINUAÇÃO)

EPILEPSIA

Estudo em Pannel

- ☐ painel NGS de 4 genes
(Genes: *CHRNA4*, *CHRNA2*, *CHRNA2*, *DEPDC5*)

ESCLEROSE TUBEROSA

Estudo em Pannel

- ☐ painel NGS de 2 genes
(Genes: *TSC1* e *TSC2*)

DOENÇA DE HUNTINGTON

- ☐ Expansão (CAG)_n no gene *HTT*

DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH (SCA3)

- ☐ Expansão (CAG)_n no gene *ATXN3*

ATAXIA DE FRIEDREICH

- ☐ Expansão (GAA)_n no gene *FXN*
☐ Sequenciação do gene *FXN*

PARAPARÉSIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA

Estudo em Pannel, Paraparésia Espástica dominante

- ☐ painel NGS de 4 genes
(Genes: *SPG4* (*SPAST*), *SPG3A* (*ATL1*), *SPG31* (*REEP1*) e *SPG10* (*KIF5A*))

Estudo em Pannel, Paraparésia Espástica recessiva

- ☐ painel NGS de 3 genes
(Genes: *SPG7* (*SPG7*), *SPG11* (*SPG11*) e *SPG15* (*ZFYVE26*))

INSÓNIA FAMILIAR FATAL

- ☐ Pesquisa das variantes M129V e D178N no gene *PRNP*

OUTRO

Informação adicional:

Data: ____/____/____

Assinatura do médico: _____