

PEDIDO DE TESTE GENÉTICO

MÉDICO

Nome clínico: _____ Cédula Profissional nº*: _____
 Instituição*: _____ Serviço/Departamento*: _____ Telefone*: _____ (Ext _____)
 E-mail*: _____ Telemóvel*: _____ Fax*: _____

* apenas se for o seu primeiro pedido para o CGPP

Assinatura: _____ Data: ____/____/____

DOENTE/CONSULTANDO

(se preferir colocar etiqueta no sombreado)

Nome completo: _____ Sexo: F M
 Nº do processo local: _____ Data de nascimento: ____/____/____ Nacionalidade/Etnia _____
 Naturalidade (concelho/distrito): _____ Morada - Código Postal: _____ - _____
 Filiação: _____ e _____

MATERIAL ENVIADO

Data da colheita: ____/____/____ Local da colheita: _____
 Sangue DNA Vilosidades coriônicas Líquido amniótico Outro (especifique): _____

INFORMAÇÃO CLÍNICA e FAMILIAR

Estado na doença (imprescindível para processar pedido)

Doente Suspeito Assintomático em risco (AD) Portador/a obrigatório/a (AR ou XR) Risco de Portador/a (AR ou XR) Cônjuge

Informação clínica

Diagnóstico clínico (ou doença familiar): _____

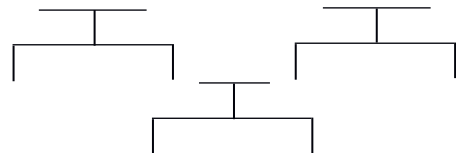
Idade de início: aos ____ anos

Sintomatologia detalhada:

(se preferir anexe carta)

Informação familiar

Família (se preferir anexe árvore): _____



Identifique claramente (p.ex. com →) a pessoa a ser testada
 Indique todos os familiares já testados

TIPO DE TESTE (imprescindível para processar o pedido)

Diagnóstico

Caso Índice
 Caso Familiar

Pré-sintomático*

*Exclusivamente para consultas/serviços de genética; indispensável o envio de termo de consentimento informado (Lei nº 12/2005)

Portador*

Pré-natal*

No Caso Familiar/Pré-sintomático/Portador/Pré-natal, a mutação foi identificada no CGPP, IBMC?

Nome(s) do familiar(es) testado(s): _____ Uni(s) _____

Se não tiver sido identificada no CGPP, IBMC, por favor anexas cópia do relatório do teste genético do familiar afectado.

O **Termo de Responsabilidade** com o respetivo **Número de Compromisso** deverá ser dirigido ao IBMC.

Envio em anexo o termo de consentimento do doente para diagnóstico e investigação

Sim Não

Declaro que obtive o consentimento do doente para diagnóstico

Sim Não

Autorizo que os dados que constam deste formulário sejam objeto de tratamento informático

Sim Não

Nome do doente: _____ (a preencher no caso de utilizar folhas separadas)

TESTES GENÉTICOS

ATAXIAS

Ataxias dominantes:

- Ataxias espinocerebelosas (SCAs) (assinaladas com *)
 - Doença de Machado-Joseph/SCA3 (*ATXN3*)*
 - SCA1 (*ATXN1*)*
 - Deg. dentato-rubro-palido-luisiana, DRPLA, (*ATN1*)*
 - SCA2 (*ATXN2*)*
 - SCA6 (*CACNA1A*)*
 - SCA7 (*ATXN7*)*
- SCA5 (*SPTBN2*)
- SCA8 (*ATXN8*)* NOVO
- SCA10 (*ATXN10*) NOVO
- SCA11 (*TTBK2*)
- SCA12 (*PPP2R2B*) NOVO
- SCA13 (*KCNK3*)
- SCA14 (*PRKCG*)
- SCA15 (*ITPR1*)*
- SCA18 (*IFRD1*) NOVO
- SCA27 (*FGF14*)

Ataxias recessivas:

- Ataxia de Friedreich, FRDA (*FXN*)
- Ataxia com apraxia oculomotora, AOA1 (*APT*)
- Ataxia com apraxia oculomotora, AOA2 (*SETX*)
- Ataxia espástica Charlevoix-Saguenay, ARSACS (*SACS*)
- Ataxia com défice vitamina E, AVED (*TTPA*)
- Ataxia com défice de coenzima Q10 (*CABC1*)
- Ataxia telangectasia, AT (*ATM*)
- Abetalipoproteinemia, ABL (*MTTP*)
- Ataxia esp. c/ neuropatia axonal (*SCAN1*) (*TDP1*) NOVO
- SCA11 (*SYT14*) NOVO

Ataxias episódicas, EA:

- EA-1 / EA com mioquimias (*KCNA1*)
- EA-2 (*CACNA1A*)

ALTERAÇÕES da MIGRAÇÃO NEURONAL

- Polimicrogiria (*GPR56*) NOVO
- Heterotopia periventricular (*FLNA*)
- Lisencefalia (*LIS1*)*
- Lisencefalia (*DCX*)
- Lisencefalia (*TUBA1A*)*
- Lisencefalia com ambiguidade genital (*ARX*)*
- Lisencefalia tipo Norman-Roberts (*RELN*)*
- Lisencefalia com hipoplasia cerebelosa (*VLDLR*)*

AMILOIDOSES

- Paramiloidose, PAF ATTR V30M (*TTR Met 30*)
- Paramiloidose, PAF, Sequenciação do gene *TTR*
- Amiloidose tipo finlandês (*GSN*)
- Apolipoproteína A1 (*APOA1*)
- Cadeia alfa do fibrinogénio (*FGA*)
- Lisozima (*LYZ*)

CADASIL e CARASIL

- CADASIL - mutações mais frequentes (*NOTCH3*)
- CADASIL - sequenciação completa (*NOTCH3*)
- CARASIL (*HTRA1*) NOVO

DEMÊNCIAS

Doença de Alzheimer familiar, AD:

- AD3 (*PSEN1*)
- AD4 (*PSEN2*)
- AD1 (*APP*)
- AD2 (*ApoE*)

Demência fronto-temporal, DFT:

- DFT e ALS (*C9ORF72*) NOVO
- DFT com parkinsonismo, FTDP-17 (*MAPT*)
- DFT - progranulina (*PGRN*)
- DFT - valosina (*VCP*)

- Demência priónica (Creutzfeldt-Jacob) (*PNRP*)
- Demência com corpos de Lewy (*SNCA*, *SNCB*)

DISPLASIAS ÓSSEAS

- Acondroplasia (*FGFR3*) NOVO
- Displasia tanatofórica (*FGFR3*) NOVO
- Hipocondroplasia (*FGFR3*) NOVO
- Osteopetrose (*CLCN7*) NOVO
- Osteogénese imperfeita tipo 1 (*COL1A1*, *COL1A2*) NOVO

DISTONIAS e DISCINÉSIAS

- Distonia de torção, DYT1 (*DYT1*)
- Distonia sensível à dopa, DYT5 (*GCH1*)
- Distonia dopa-sensível AR; Sind. Segawa (*TH*) NOVO
- Distonia de torção, DYT6 (*THAP1*)
- Distonia mioclónica, DYT11 (*SGCE*)
- Distonia mioclónica, DYT11 (*DRD2*)
- Distonia-parkinsonismo, DYT12 (*ATP1A3*)
- Discinésia paroxística induz. exercício, DYT18 (*SLC2A1*)
- Discinésia paroxística cinesigénica (*PRRT2*) NOVO
- Síndrome parkinsonismo-distonia infantil (*SLC6A3*) NOVO

DOENÇAS NEUROMUSCULARES

- Distrofia facio-escapulo-umeral, FSHD (*D4Z4*)*
- Distrofia miotónica tipo 2 (*ZNF9*)*
- Distrofia muscular ocular-faríngea (*PABPN1*) NOVO
- Doença de Kennedy, SMBA (*AR*)*
- Doença de startle, Hiperecléxia hered. (*GLRA1*) NOVO
- Doença de startle, Hiperecléxia hered. (*GLRB*) NOVO
- Doença de startle, Hiperecléxia hered. (*SLC6A5*) NOVO
- Síndrome miasténico congénito (*CHRNE*) NOVO
- Síndrome miasténico congénito (*SCN4A*) NOVO

Paralisias periódicas:

- Paralisia periódica hipercaliémica (*SCN4A*)
- Paralisia periódica hipocaliémica tipo 1 (*CACNA1S*)
- Paralisia periódica hipocaliémica tipo 2 (*SCN4A*)
- Síndrome de Andersen-Tawil (*KCNJ2*)

Miotonias não distróficas:

- Miotonia congén. (AD-Thomsen/AR-Becker) (*CLCN1*)
- Paramiotonia congénita (*SCN4A*)
- Miotonia do canal de sódio (*SCN4A*)

DOENÇA de HUNTINGTON (HD) e HD-LIKE

- Doença de Huntington (*HTT*)
- Huntington-like, HDL:**
 - Todas as HD-like (assinaladas com *)
 - HDL1 (*PRNP*)*
 - HDL2 (*JPH3*)*
 - DRPLA (*ATN1*)*
 - SCA17 / HDL4 (*TBP*)*
 - Neuroferritinopatia (*FTL*)*
 - Coreia benigna (*NKX2-1/TITF1*)
 - Neuroacantocitose (*VSP13A*)

DOENÇA de PARKINSON

- Park1/4 (*SNCA*)
- Park2 (*PARK2*)
- Park5 (*UCHL1*)
- Park6 (*PINK1*)
- Park7 (*DJ1*)
- Park8 (*LRRK2*)
- Park9 (Sind. Kufor-Rakeb) (*ATP13A2*) NOVO
- Park15 (*FBX07*) NOVO

DOENÇA de WILSON

- Doença de Wilson, WD (*ATP7B*)

ENXAQUECA HEMIPLÉGICA FAMILIAR

- Todas as FHM
 - FHM1 (*CACNA1A*)
 - FHM2 (*ATP1A2*)
 - FHM3 (*SCN1A*)

EPILEPSIAS

- Doença de Lafora (*EPM2A*, *EPM2B*)
- Epilepsia mioclónica de Unverricht-Lundborg (*CSTB*)*
- Epilepsia noturna do lobo frontal AD, tipo 1 (*CHRNA4*)*
- Epilepsia noturna do lobo frontal AD, tipo 3 (*CHRN2*)*
- Epilepsia noturna do lobo frontal AD, tipo 4 (*CHRNA2*)*
- Síndrome de Dravet (*SCN1A*)
- GEFS+ tipo 1 (*SCN1B*)
- GEFS+ tipo 2 (*SCN1A*)
- GEFS+ tipo 3 (*GABRG2*)
- GEFS+ tipo 5 (*GABRD*)
- GEFS+ tipo 7 (*SCN9A*)
- Cataplexia (*HLA-DQB1*0602*) NOVO

ESCLEROSE TUBEROSA

- Esclerose tuberosa (*TSC1* e *TSC2*)

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

ALS Dominantes:

- ALS1 (*SOD1*)
- ALS4, juvenil (*SETX*)
- ALS6 (*FUS/TLS*)
- ALS8, SMA tipo Finkel (*VAPB*)
- ALS9 (*ANG*)
- ALS10 (*TARDBP*)

ALS Recessivas:

- ALS2 (*ALS2*)
- ALS ligada ao gene da SPG11 (*SPG11*)
- ALS ligada ao gene da SPG20 (*SPG20*)

LEUCODISTROFIAS

- Doença de Pelizaeus-Merzbacher (*PLP1*)
- Leucoencefalopatia c/ desaparecimento de substância branca (*EIF2B1*) NOVO
- Leucoencefalopatia c/ desaparecimento de substância branca (*EIF2B2*) NOVO
- Leucoencefalopatia c/ desaparecimento de substância branca (*EIF2B3*) NOVO
- Leucoencefalopatia c/ desaparecimento de substância branca (*EIF2B4*) NOVO
- Leucoencefalopatia c/ desaparecimento de substância branca (*EIF2B5*) NOVO

NEURODEGENERESCÊNCIA com ACUMULAÇÃO CEREBRAL de FERRO

- NBIA1 - Distrofia neuroaxonal juvenil; ex. S. de Hallervorden-Spatz (*PANK2*)
- NBIA2A - Distrofia neuroaxonal infantil; Doença de Seitelberger (*PLA2G6*)
- NBIA2B - Distrofia neuroaxonal atípica; Síndrome de Karak (*PLA2G6*)

NBIA3 - Neuroferritinopatia (*FTL*)

NEUROPATIAS HEREDITÁRIAS

Neuropatia hereditária sensível à pressão, HNPP:

- Deleção de *PMP22*
- Sequenciação de *PMP22*

Charcot-Marie Tooth (CMT):

CMT tipo 1, CMT1:

- Todos os CMT1 (inclui também CMTX1)
 - CMT1A (duplicação de *PMP22*)
 - CMT1B (*MPZ*)
 - CMT1C (*LITAF*)
 - CMT1D (*EGR2*)
 - CMT1E (*PMP22*)
 - CMT1F (*NEFL*)

CMT tipo 2, CMT2:

- Todos os CMT2
 - CMT2A2 (*MFN2*)
 - CMT2B (*RAB7A*)
 - CMT2B1 (*LMNA*)
 - CMT2B2 (*MED25*) NOVO
 - CMT2D (*GARS*) NOVO
 - CMT2E (*NEFL*)
 - CMT2F (*HSPB1*)
 - CMT2I/2J (*MPZ*)
 - CMT2K (*GDAP1*)
 - CMT2L (*HSPB8*)
 - CMT2N (*AARS*) NOVO

CMT tipo 4, CMT4:

- Todos os CMT4
 - CMT4A (*GDAP1*)
 - CMT4C (*SH3TC2*) NOVO
 - CMT4D (*NDRG1*)
 - CMT4E (*EGR2*)
 - CMT4F (*PRX*)

CMT ligado ao X, CMTX:

- CMTX1 (*GJB1*)

Nome do doente: _____ (a preencher no caso de utilizar folhas separadas)

TESTES GENÉTICOS

NEUROPATIAS HEREDITÁRIAS (cont.)

- Neuropatia hereditária motora tipo IIA (*HSPB8*) ^{NOVO}
- Neuropatia hereditária motora tipo VB (*BSC12*) ^{NOVO}
- Neuropatia hereditária motora distal tipo IIB (*HSPB1*) ^{NOVO}
- Neuropatia hereditária motora tipo VIIB (*DCTN1*) ^{NOVO}
- Neuropatia hereditária motora tipo VA (*GARS*) ^{NOVO}
- Neuropatia hereditária sensitiva e autonómica tipo 1A (*SPTLC1*) ^{NOVO}
- Neuropatia hereditária sensitiva e autonómica tipo 1C (*SPTLC2*) ^{NOVO}

NEUROFIBROMATOSE

- Neurofibromatose tipo 1 (*NF1*)
- NF1-like / Síndrome de Legius (*SPRED1*)
- Neurofibromatose tipo 2 (*NF2*)
- Schwannomatose (*SMARCB1*)

PARAPARÉSIAS ESPÁSTICAS HEREDITÁRIAS

SPGs dominantes:

- Todas as SPG dominantes
- SPG3A (*ATL1*)
- SPG4 (*SPAST*)
- SPG6 (*NIPA1*) ^{NOVO}
- SPG8 (*KIAA0196*) ^{NOVO}
- SPG10 (*KIF5A*)
- SPG13 (*HSP60*) ^{NOVO}
- SPG17 (*BSC12*) ^{NOVO}
- SPG31 (*REEP1*)
- SPG42 (*SLC33A1*)

SPGs recessivas:

- Todas as SPG recessivas
- SPG5 (*CYP7B1*)
- SPG7 (*SPG7*)
- SPG11 (*SPG11*)
- SPG15 (*SPG15*)
- SPG20 (*SPG20*)
- SPG21 (*SPG21*)
- SPG39 (*PNPLA6*) ^{NOVO}
- SPG48 (*KIAA04151*)

SPG ligada ao X:

- SPG2 (*PLP1*)

SÍNDROMES DISMÓRFICAS/ATRASSO MENTAL

- Discondrosteose de Leri-Weill (*SHOX*)[†] ^{NOVO}
- Síndrome cardio-facio-cutâneo (*BRAF, CBL, KRAS, NRAS, MAP2K1, MAP2K2, PTPN11, RAF1, SHOC2, SOS1*) ^{NOVO}
- Síndrome de Costello (*HRAS*) ^{NOVO}
- Síndrome de Carney (*PRKAR1A*) ^{NOVO}
- Síndrome de Cohen (*COH1*)[†] ^{NOVO}
- Síndrome de deficiência de transportador de glucose, tipos 1 e 2 (*SLC2A1*)
- Síndrome de Ehlers-Danlos (*COL3A1*)[†] ^{NOVO}
- Síndrome de Ehlers-Danlos (*COL5A1, COL5A2*) ^{NOVO}
- Síndrome de Gorlin (*PTCH1*)[†] ^{NOVO}
- Síndrome de Marfan (*FBN1*) ^{NOVO}
- Síndrome de Loey-Dietz (*TGFBR1, TGFBR2*) ^{NOVO}
- Síndrome de Noonan (*KRAS, BRAF, NRAS, PTPN11, RAF1, SOS1*) ^{NOVO}
- Síndrome de pterígios múltiplos (*CHRNA1*)[†] ^{NOVO}
- Síndrome de pterígios múltiplos (*CHRNA1*)[†] ^{NOVO}
- Síndrome de pterígios múltiplos (*CHRNA1*)[†] ^{NOVO}
- Síndrome de Sotos (*NSD1*) ^{NOVO}
- Síndrome de Stickler (*COL2A1*)[†] ^{NOVO}
- Síndrome de Weill-Marchesani (AD) (*FBN1*) ^{NOVO}
- Síndrome de Weill-Marchesani (AR) (*ADAMTS10*)[†] ^{NOVO}
- Síndrome LEOPARD (*BRAF*) ^{NOVO}
- Síndrome LEOPARD (*PTPN11*) ^{NOVO}
- Síndrome LEOPARD (*RAF1*) ^{NOVO}
- Síndrome macrocefalia-autismo (*PTEN*) ^{NOVO}

SÍNDROME de RETT

- Rett clássico (*MECP2*)[†]
- Rett atípico (*CDKL5*)[†]
- Variante congénita (*FOXG1*)[†]

TELANGECTASIAS HEREDITÁRIAS

- Doença de Rendu-Osler-Weber (*ACVRL1*)
- Doença de Rendu-Osler-Weber (*ENG*)
- Doença de Rendu-Osler-Weber (*SMAD4*)

SURDEZ

- Surdez congénita - conexina 26 (*GJB2*) ^{NOVO}
- Surdez congénita - conexina 30 (*GJB6*) ^{NOVO}
- Surdez congénita - deleções (*GJB2, GJB6, GJB3, POU3F4, WFS1*) ^{NOVO}
- Surdez congénita ligada ao X (*POU3F4*) ^{NOVO}
- Surdez cong. mitocondrial (*MTRNR1, MTTTS1* mut + freq)
- Surdez congénita não-sindrómica, *DFNB1* e *DFNA3* (*GJB2, GJB6*) ^{NOVO}
- Surdez congénita não-sindrómica, *DFNA3* (*GJB6*) ^{NOVO}
- Surdez congénita não-sindrómica, *DFNB1* (*GJB6*) ^{NOVO}
- Surdez congénita não-sindrómica, *DFNB9* (*OTOF*) ^{NOVO}
- Surdez congénita não-sindrómica, *DFNB4* (*SLC26A4*) ^{NOVO}

HEMOCROMATOSE

- Hemocromatose (*HFE, C282Y; H63D; S65C*)
- Hemocromatose juvenil - hepcidina (*HAMP*)
- Hemocromatose - sequenciação do gene *HFE* (*HFE*)
- Hemocromatose juvenil - hemojuvelina (*HJV*)
- Hemocromatose - ferroportina (*SLC40A1*)
- Hemocromatose (*TFR2*)

ANEMIAS

- Anemia refractária c/ def. ferro, IRIDA (*TMPRSS6*)
- Anemia sideroblástica (*ALAS2*)

OUTROS ESTUDOS

- Fibrose quística (*CFTR*) ^{NOVO}
- Fibrose quística (mucoviscidose) (*CFTR delF508*) ^{NOVO}
- Fibrose quística (mucoviscidose) (*CFTR* mut + freq) ^{NOVO}
- Deficiência de alfa-1-antitripsina (*SERPINA1*)[†] ^{NOVO}
- Deficiência de 21-hidroxiase (*CYP21A2*) ^{NOVO}
- MODY1* (*HNF4A*)[†] ^{NOVO}
- MODY2* (*GCK*)[†] ^{NOVO}
- MODY3* (*HNF1A*)[†] ^{NOVO}
- Glaucoma juvenil (*MYOC*)[†] ^{NOVO}
- Retinite pigmentar (*RHO*)[†] ^{NOVO}
- Pseudo-hipoaldosteronismo tipo 1 (*SCNN1A*)[†]
- Pseudo-hipoaldosteronismo tipo 1 (*SCNN1B*)[†]
- Pseudo-hipoaldosteronismo tipo 1 (*SCNN1G*)[†]
- Síndrome de Liddle (*SCNN1B*)[†]
- Síndrome de Liddle (*SCNN1G*)[†]

Colheita de sangue

Extração de DNA e armazenamento

Culturas celulares

Outro(s) pedido(s): _____

[†] ensaio a realizar em lab. subcontratado

CONSULTAS EXTERNAS

Solicito Consulta de:

- Genética Médica (diagnóstico de doenças hereditárias)
- Dismorfologia
- Aconselhamento Genético (AG)
- Protocolo de AG para teste pré-sintomático
- AG pré-conceção ^{NOVO}
- Neurologia
- Neuropediatria ^{NOVO}
- Hematologia Clínica
- Psiquiatria
- Psicologia Clínica
- Serviço Social

Painéis NGS

A disponibilizar em breve

Painéis de testes para patologias por sequenciação de nova geração (NGS)

AMOSTRA

10mL de sangue em tubo com EDTA

Nome: _____
DN: DD / MM / AAAA



SERVIÇOS

- Testes genéticos
- Consultas Médicas (Genética Médica, Neurologia, Neuropediatria, Hematologia)
- Consulta de Aconselhamento Genético
- Formação científica, clínica e laboratorial

- O CGPP tem já implementado um Sistema de Gestão de Qualidade
- O CGPP faz controle externo de qualidade (EQA) **anual** com a EMQN (European Molecular Genetics Network), para todas as doenças (SCAs, HD, WD, FRDA, CMT1A, HFE) e métodos (sequenciação e MLPA) para os quais há EQAs disponíveis, incluindo a extração de DNA
- O CGPP é (desde 2004) o **administrador** para a EMQN do esquema de EQA para as SCAs (ataxias dominantes)

CGPP - Centro de Genética Preditiva e Preventiva
IBMC - Instituto de Biologia Molecular e Celular

Rua do Campo Alegre, 823 | 4150-180 Porto
Tel: 22 607 49 42 Fax: 22 600 29 23

cgpp@ibmc.up.pt
www.cgpp.eu
www.testegenetico.com