

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 7 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 12 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 5 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*, *PDCCD10*)

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: _____