

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 Painel

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 Painel

painel NGS de 7 genes
(Genes: *CHMP2B, FUS, GRN, MAPT, SQSTM1, TBK1, VCP*)

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 Painel

painel NGS completo de 12 genes
(Genes: *PSEN1, PSEN2, APP, ApoE, SORL1, CHMP2B, FUS, GRN, MAPT, SQSTM1, TBK1, VCP*)

DOENÇA DE PARKINSON

Estudo em Painel, 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 Painel, Parkinson recessivo

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

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

Estudo em Painel

painel NGS de 5 genes
(Genes: *SOD1, TARDBP, FUS, VCP, SQSTM1*)

Estudo gene individual

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

DOENÇAS CEREBROVASCULARES

Estudo em Painel, Cavernomas

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

Estudo em Painel, 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 Painel

- painel NGS de 4 genes
(Genes: *CHRNA4*, *CHRN2*, *CHRNA2*, *DEPDC5*)

ESCLEROSE TUBEROSA

Estudo em Painel

- 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 Painel, Paraparésia Espástica dominante

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

Estudo em Painel, 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: _____