Laboratório de Citogenética e Genómica
Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra
Direcção Técnica - Prof. Doutora I. Marques Carreira

Data Recepção:____/_____/_____ Nº Interno:_____

PR2-2/0 - Requisição para Diagnóstico Pósnatal

1.1- Identificação do Utente (pode ser colada etiqueta)

Nome:_____

_____

Data nascimento:__/__/____

Morada:_____

_____

_____

_____

Processo hospitalar:_____ DPN:_____

1.2- Identificação da Instituição

Hospital

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

Consulta

- ☐ C. Cardiologia
- ☐ C. Desenvolvimento
- ☐ C. Genética
- ☐ C. Metabólicas
- ☐ C. Neurologia
- ☐ C. DPN
- ☐ C. Préconcepcional
- ☐ C. Ginecologia
- ☐ Internamento
- ☐ Outra: _____

1.3- Identificação do Médico (Letra legível)

Nome:_____Nº mecanográfico:_____

Contacto:_____

2- Amostra[1]

Data da Colheita:____/____/_____

- ☐ Sangue ☐ heparina (___ml) ☐ EDTA (extracção de DNA)
- ☐ Biópsia de pele ☐ Outra:_____
- ☐ DNA – Vol.____µL; Conc._____ng/µL; Método de extracção:_____

☐ muito urgente
☐ data da próx.consulta ___/___/____

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

3- Indicações (por favor preencher com letra legível)

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

*Dados clínicos relevantes:_____

_____

_____

_____

** Resultado anterior e referência do laboratório:_____

4- Requisição de Testes

☐ **Estudo do Cariótipo** ☐ **Extracção de DNA** ☐ **Array-CGH** ☐ 180K ☐ 60K ☐ Outro:_____

☐ **Biologia Molecular – MLPA** (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

- ☐ Pesquisa de Síndromes de Microdeleção[2]
- ☐ Estudo das regiões envolvidas no autismo[2]
- ☐ Síndrome de Prader-Willi / Angelman[2]
- ☐ Pesquisa de outras Microdeleções[2]
- ☐ Síndrome de DiGeorge[2]
- ☐ Outro:(telefonar antes do envio)_____
- ☐ Estudo das regiões subteloméricas
- ☐ Síndrome de Beckwith-Wiedemann[2]

☐ **Biologia Molecular**

- ☐ Síndrome de X-frágil
- ☐ Pesquisa de Microdeleções do Crom. Y

☐ **Testes de FISH**

- ☐ Síndrome de Wolf-Hirschhorn (4p16.3)
- ☐ Síndrome de Saethre Chotzen (7p21.1)
- ☐ Síndrome de Prader-Willi (15q11.2)
- ☐ Síndrome de Smith-Magenis (17p11.2)
- ☐ Síndrome de Cat Eye (22q11)
- ☐ Regiões subteloméricas
- ☐ Síndrome de Cri du Chat (5p15.2)
- ☐ Síndrome de DiGeorge II (10p13)
- ☐ Autismo (15q11)
- ☐ Síndrome de DiGeorge I/VCFS (22q11.2)
- ☐ Microdeleção da região Yp11.2 (SRY)
- ☐ Identificação de cromossoma marcador
- ☐ Síndrome de Williams Beuren (7q11.23)
- ☐ Síndrome de Angelman (15q11.2)
- ☐ Síndrome de Miller-Dieker (17p13.3)
- ☐ Síndrome de Phelan-McDermid (22q13.3)
- ☐ Microdeleção do gene SHOX (Xp22/Yp11.3)
- ☐ 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 (CC) para envio[3]
- ☐ expansão da CC e criopreservação
- ☐ envio de DNA[3]
- ☐ imortalização de linfócitos com EBV
- ☐ manter CC para outros testes*

*duração de armazenamento_____

[3]As 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.

Biologia Molecular

MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

1- Pesquisa de Síndromes de Microdeleção
● Síndrome de deleção 1p36 ● microdeleção 2p16 ● microdeleção 3q29 ● microdeleção 9q22.3 ● Síndrome de deleção 15q24 ● microdeleção 17q21 ● 22q13 / Phelan-Mcdermid ● Síndrome Cri du Chat, 5p15 ● Síndrome DiGeorge, 22q11 ● DiGeorge região 2, 10p15 ● Síndrome Langer-Giedion, 8q ● Síndrome Miller-Dieker, 17p ● Síndrome de microdeleção NF1 ● Síndrome Prader-Willi / Angelman ● MECP2 / Xq28 duplicação ● Síndrome Rubinstein-Taybi ● Síndrome Smith-Magenis ● Síndrome Sotos, 5q35.3 ● Síndrome Wagr ● Síndrome Williams ● Síndrome Wolf-Hirschhorn 4p16.3

2- Pesquisa de outras Microdeleções
● microdeleção 1q21.1 ● microdeleção 7q36.1 ● microdeleção 12p11.23 ● microdeleção 16p11.2\16p12.1 ● microdeleção 17q12 ● microdeleção 18q21.2 1 ● microdeleção 20p12.2

3- Estudo das regiões subteloméricas

4- Estudo das regiões envolvidas no autismo
● 15q11-q13 ● 16p11 ● 22q13

5- Síndrome de DiGeorge
Pesquisa da região 22q11.2

6- Síndrome de Prader-Willi / Angelman
Pesquisa da região 15q11-q13 e estudo do padrão de metilação desta região

7- Síndrome de Beckwith-Wiedemann
Pesquisa da região 11p15 e estudo 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.