

## PEDIDO DE TESTE GENÉTICO

### MÉDICO

Nome clínico:  Cédula Profissional:  Telefone:   
Instituição:  Serviço/Departamento:  E-mail:   
Data:

Assinatura:

### DOENTE/ CONSULTANDO:

Nome completo:  Data de nascimento:  Sexo:  F  M  
Nº processo clínico:  Naturalidade (concelho/distrito):  Nacionalidade/etnia:  Morada - Código Postal:   
Filiação:  e

### MATERIAL ENVIADO

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

### INFORMAÇÃO CLÍNICA E FAMILIAR \*

Doente  Suspeito  Assintomático  Progenitor  Cônjuge  Outro familiar

No caso de uma variante genética ter sido identificada no CGPP, indicar:

Nome(s) do familiar(es) testado(s):  Grau de parentesco:  Uni(s):

*Caso não tenha sido anteriormente realizado no CGPP, por favor anexar cópia do relatório do teste genético do familiar afetado*

### TIPO DE TESTE\*

\* imprescindível para processar pedido

Diagnóstico  Pré-natal  TPS/Portador  Rastreo preconcepcional  Estudo segregação familiar

◊ Exclusivamente para Consultas/Serviços de Genética Médica; indispensável o envio de termo de consentimento informado (Lei nº12/2005)

#### Informação clínica

Diagnóstico:

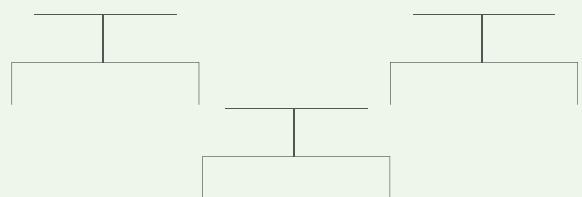
OMIM: #  HPO:

Idade de início: aos  anos

Sintomas:

#### Informação familiar

Família



Indique a pessoa a ser testada (↗)  
Indique todos os familiares já testados  
Indique se progenitores consanguíneos (e grau de parentesco)

Autorizo que os dados que constam deste formulário sejam objeto de tratamento informático\*  Sim  Não  
Declaro que obtive o consentimento do doente para diagnóstico\*  Sim  Não  
Envio em anexo o termo de consentimento do doente para diagnóstico e investigação\*  Sim  Não



## PEDIDO DE TESTE GENÉTICO

Nome do doente/consultando:

### ANÁLISE DE GENE(S)

Doença / Gene(s):

OMIM: \* \_\_\_\_\_

HPO: \_\_\_\_\_

consulte lista em [www.cgpp.pt](http://www.cgpp.pt)

### ANÁLISE DE EXOMA (anexar termo de consentimento específico)

Painel NGS MultiGene:  
(baseado em Exoma completo)

consulte lista em [www.cgpp.pt](http://www.cgpp.pt)

Incluir outros genes:

HPO:

NeuroExoma com análise de CNVs (del/dup) (>1.400 genes)

Mendelioma (Exoma clínico) com análise de CNVs (del/dup) (9.269 genes)

PreConcecional+  $\diamond \Rightarrow$  mais informações em [www.testegenetico.com/preconcecional/](http://www.testegenetico.com/preconcecional/)

TRIOGen index + progenitores/familiares com análise CNVs (del/dup) (>22.000 genes)

*Necessário anexar termo de consentimento para cada pessoa*

### REANÁLISE DE PEDIDO ANTERIOR

Reanálise bioinformática a partir de painel MultiGene baseado em exoma completo

Alargar análise para outro Painel MultiGene: (especificar)

Alargar análise para Mendelioma (Exoma clínico)

Alargar análise para Exoma TRIO

Alargar análise para Exoma TRIO + sequenciação progenitores/familiares

### OUTROS ESTUDOS

OMIM

HPO

Orphanet

ESTE FORMULÁRIO ESTÁ DISPONÍVEL PARA PREENCHIMENTO ONLINE