

IDENTIFICAÇÃO:

Preencher ou colar vinheta

**COLHEITA
DAS AMOSTRAS:**

DATA/...../.....

HORA:.....

NOME: DATA NASC:/...../.....

SEXO: M F NACIONALIDADE: Nº DE SNS/SUBSISTEMA DE SAÚDE:

INFORMAÇÃO CLÍNICA:

HISTÓRIA FAMILIAR:

MÉDICO REQUISITANTE: HOSPITAL/SERVIÇO:

MORADA E E-MAIL PARA ENVIO DO RESULTADO: TELEFONE:

ESTUDOS PEDIDOS

CASO ÍNDEX ESTUDO FAMILIAR DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

OS PEDIDOS PODEM SER EFECTUADOS POR INVESTIGAÇÃO DE ENTIDADE NOSOLÓGICA OU POR ANÁLISES

ESTUDO DE ENTIDADE NOSOLÓGICA

- Anemia Hemolítica
- Hemoglobinopatia
- Poliglobulia

ALTERAÇÕES DO METABOLISMO DO FERRO

- Hemocromatose Hereditária
- Microcitose Atípica (IRIDA)

PEDIDOS DE ANÁLISE

ESTUDO DE HEMOGLOBINAS

- HPLC (HbA, HbA2, HbF e variantes)
- Focagem isoeléctrica de Hemoglobinas
- Hemoglobina H – pesquisa
- Quantificação de Células F (citometria)
- Corpos de Heinz – pesquisa

DOSEAMENTOS ENZIMÁTICOS DO GV

- Glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD)
- Piruvato quinase (PK)
- Pirimidina 5' nucleotidase
- Triose-fosfato-isomerase (TPI)
- Glicose fosfato isomerase (GPI)
- Adenosina Desaminase (ADA)
- Hexoquinase (HK)
- Difosfoglicerato Mutase (DPGM)
- Citocromo b5 Redutase

ESTUDO DE DOENÇAS DA MEMBRANA DO GV

- Crioteste
- Teste de lise pelo glicerol acidificado (AGLT)
- Quantificação das Proteínas Membrana
- EMA

ESTUDOS MOLECULARES

HEMOGLOBINOPATIAS

- Alfa – talassemia deletional
- Alfa – talassemia não deletional
- Beta – talassemia (mutações frequentes)
- Beta – talassemia (mutações raras)
- Drepanocitose

- Variantes de Hb
- Variantes das cadeias beta
- Variantes das cadeias alfa
- Variantes das cadeias gama
- Pesquisa grandes deleções nos genes alfa globínicos (MLPA)
- Pesquisa grandes deleções nos genes beta globínicos (MLPA)

DÉFICES ENZIMÁTICOS

- Gene G6PD
- Gene PK
- Gene TPI
- Gene P5'N
- Gene HK

ESFEROCITOSE HEREDITÁRIA

- Gene SLC4A1 (Banda 3)

XEROCITOSE HEREDITÁRIA

- Gene PIEZO1

ANEMIA DESERITROPOIÉTICA CONGENITA

- Tipo I – Gene CDAN1
- Tipo II – Gene SEC23B
- Tipo Ib – Gene C15ORF41
- Tipo 4 – Gene KLF1
- Ligada ao cromossoma X – Gene GATA1

ANEMIA SIDEROBLÁSTICA CONGÉNITA

- Gene ALAS2
- Gene ABCB7 (EXÕES 6, 9 e 10)
- Gene GLRX5
- Gene SLC25A38

ANEMIA DIAMOND-BLACKFAN

- Gene RPS19
- Gene RPS24
- Gene RPS17
- Gene RPL5
- Gene RPL11
- Gene RPL35a
- Gene RPS10
- Gene RPS26

ALTERAÇÕES METABOLISMO DO FERRO

- Gene HFE
- (C282Y, H63D, S65C)
- Gene HJV
- Gene DMT1
- Gene HFE
- Gene Tmprss6
- Gene TFR2
- Gene FTL
- Gene HEPc

ERITROCITOSES CONGÉNITAS

- Gene EPOR
- Gene VHL
- Gene DPGM
- Gene JAK2 (exão 12)
- Gene HIF 2A (exão 12)
- Gene PHD2
- Gene LNK (exão 2)

SÍNDROME DE GILBERT

- Gene UGT1A1 (inserção TA na região promotora)
- Gene UGT1A1 – Sequenciação

SEXO FETAL

- Genes AMELX e AMELY (Liq. amniótico)
- Genes SRY e DYS14 (Plasma materno)

ESTUDOS DE LIONIZAÇÃO

- Gene XIST
- Ensaio Humara

GRUPO SANGÜINEO RH

- Gene RHD
- Gene RHD - Zigotia
- Gene RHD - Variantes
- Gene RHD (Plasma materno)

SÍNDROME DE SHWACHMAN-DIAMOND

- Gene SBDS

SÍNDROME DE NIJMEGEN BREAKAGE

- Gene NBN (exões 3 a 10)

HIPERFERRITINEMIA

- Gene L-Ferritina (IRE)

NEUTROPENIA CONGENITA

- Gene ELANE

SÍNDROMES LINFOPROLIFERATIVAS

AUTOIMUNES (ALPS)

- Tipo IA – Gene FAS

ACONDROPLASIA

- Gene FGFR3 mutações G380R, G375C

OUTRAS ANÁLISES

DE BIOLOGIA MOLECULAR

- Estudos familiares

CONSENTIMENTO INFORMADO ESCRITO PARA ARMAZENAMENTO DAS AMOSTRAS APÓS LIBERTAÇÃO DOS RESULTADOS? SIM NÃO

AS AMOSTRAS DEVEM SER IDENTIFICADAS DE PREFERÊNCIA COM ETIQUETA AUTOCOLANTE: NOME, DATA DE NASCIMENTO, NÚMERO DE PROCESSO E INDICAÇÃO DO TIPO DE PRODUTO BIOLÓGICO. CASO NÃO SEJA POSSÍVEL, OS DADOS ESCRITOS NO TUBO OU EM TUBO SECUNDÁRIO, DEVEM SER PROTEGIDOS COM FITA-COLA.

ESTUDO DE PATOLOGIA GV Amostra em EDTA (3 mL).

Para os estudos de patologia da membrana as amostras têm que chegar ao laboratório no máximo até 24h após colheita (não enviar à 6ª feira ou véspera de feriado).

ESTUDO DO METABOLISMO DO FERRO Amostra em EDTA (3 mL) ou DNA.

ESTUDO DE ENTIDADE NOSOLÓGICA Enviar sempre História Clínica com referência a AP e AF. Amostra em EDTA (se possível 2 X 3 mL).

Neste caso o Termo de Responsabilidade deverá ser enviado após o estudo completo de acordo com os exames realizados.

A RESPONSABILIDADE DA INFORMAÇÃO AO DOENTE (UTENTE) E OBTENÇÃO DO CONSENTIMENTO INFORMADO É DA RESPONSABILIDADE DO MÉDICO QUE FAZ O PEDIDO.

O TERMO DE RESPONSABILIDADE DEVE ACOMPANHAR O PEDIDO.

INSTRUÇÕES DETALHADAS sobre os testes: colheita, transporte, método, prazo de resposta e preço CONSULTAR SITE [HTTP://WWW.CHUC-HEMATOLOGIACLINICA.ORG/](http://WWW.CHUC-HEMATOLOGIACLINICA.ORG/)