

**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 isoelectrica 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 deleccional
- Alfa – talassemia não deleccional
- 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 HFE
- Gene TFR2
- Gene HEPC
- Gene HJV
- Gene DMT1
- Gene TMPRSS6
- Gene FTL

**ERITROCITOSSES CONGÉNITAS**

- Gene EPOR (exões 7 e 8)
- 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 SANGUÍNEO 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-Ferritin (IRE)

**NEUTROPENIA CONGENITA**

- Gene ELANE

**SINDROMES LINFOPROLIFERATIVOS**

**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/)