

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:

E-MAIL: TELEFONE:

ESTUDOS FUNCIONAIS

- Estudo entidade nosológica – Anemias Hemolíticas
- Estudo de Hemoglobinas (HbA2, HbF e variantes)
- Doseamento da enzima Piruvato quinase (PK)
- Doseamento da enzima G6PD
- Estudo de patologia da membrana (Crioteste e Ectacitometria)
- Doseamento da ADA eritrocitária

ESTUDOS MOLECULARES POR SEQUENCIAÇÃO "NEXT GENERATION SEQUENCING" – NGS

PAINEL ANEMIAS HEMOLÍTICAS

Hemoglobinopatias: HBA1, HBA2, HBB, KLF1;
Enzimopatias: ALDOA, AK1, G6PD, GPI, PKLR, HK1,
NT5C3A, TPI1, PGK1, PFKM, GPX1, GSR, GSS;
Membranopatias: ANK1, SLC4A1, EPB41, EPB42,
SPTA1, SPTB, GYPC, PIEZO1, KCNN4, RHAG; Anemia
Sideroblastica Congénita: ABCB7, HSPA9, SLC25A38,
ALAS2, GLRX5; Anemia deseritropoietica congenita:
C15ORF41, CDAN1, SEC23B, KIF23; Outros: GATA1,
FECH, GYPA.

PAINEL ERITROCITOSES CONGÉNITAS

BPGM, EGLN1 (PHD2), EGLN2, EGLN3, EPAS1 (HIF2A),
EPO, EPOR, HBA1, HBA2, HBB, HIF1A, HIF3A, JAK2,
SH2B3 (LNK), VHL.

PAINEL METABOLISMO DO FERRO E PORFIRIAS

Metabolismo do Ferro-ALAS2, SLC25A38, GLRX5, ABCB7,
SLC19A2, STEAP3, HFE, HJV (HFE2), TFR2, HAMP, SLC40A1,
BMP6, FTL, FTH1, CP, TF, SLC11A2, PIEZO1, TMPRSS6;
Porfirias-HMBS, ALAD, UROS, FECH, CPOX, UROD

PAINEL FALÊNCIAS MEDULARES

Anemia de Diamond-Blackfan: CECR1 (ADA2), GATA1, KLF1,
RPL11, RPL15, RPL17, RPL18, RPL19, RPL26, RPL27,
RPL31, RPL35, RPL35A, RPL5, RPL9, RPS10, RPS14,
RPS17, RPS19, RPS20, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28,
RPS29, RPS7, RPS8, TSR2. Anemia de Diamond-Shwachman:
DNAJC21 (HSP40), EFL1, SBDS, SRP54.

EXOMA CLÍNICO

Contactar o laboratório

ESTUDOS MOLECULARES POR SEQUENCIAÇÃO SANGER CASO ÍNDEX ESTUDO FAMILIAR DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

HEMOGLOBINOPATIAS

- Alfa – talassemia delecional
- Alfa – talassemia não delecional
- Beta – talassemia
- Drepanocitose
- Variantes de Hb
- Pesquisa grandes deleções nos genes alfa globínicos (MLPA)
- Pesquisa grandes deleções nos genes beta globínicos (MLPA)

DÉFICES ENZIMÁTICOS

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

ESFEROCITOSE HEREDITÁRIA

- Gene SLC4A1 (Banda 3)
- Gene ANK
- Gene SPTA1
- Estudos familiares
- Gene SPTB

XEROCITOSE HEREDITÁRIA

- Gene PIEZO1
- Gene KCNN4 (Gardos)

ANEMIA DESERITROPOIÉTICA CONGÉNITA

- Tipo I – Gene CDAN1
- Tipo 4 – Gene KLF1
- Tipo II – Gene SEC23B
- Ligada ao cromossoma X – Gene GATA1
- Tipo Ib: Gene CDIN1(C15ORF41)

ANEMIA SIDEROBLÁSTICA CONGÉNITA

- Gene ALAS2
- Gene TRNT1
- Gene ABCB7
- Gene GLRX5
- (Exões 5-12 e 16)
- Gene SLC25A38

ANEMIA DIAMOND-BLACKFAN

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

ALTERAÇÕES METABOLISMO DO FERRO

- Gene HFE
- Gene HJV
- Gene TFR2
- Gene DMT1
- Gene HEPC
- Gene TMPRSS6
- Gene TFR2
- Gene FTL

ERITROCITOSES CONGÉNITAS

- Gene EPOR (exões 7 e 8)
- Gene EPAS1 (HIF2A) (Exão 12)
- Gene VHL
- Gene DPGM
- Gene EGLN1 (PHD2)
- Gene SH2B3 (LNK)

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 – Zígotia
- Gene RHD – Variantes
- Gene RHD (Plasma materno)

SÍNDROME DE SHWACHMAN-DIAMOND

- Gene SBDS

SÍNDROME DE NIJMEGEN BREAKAGE

- Gene NBN (exões 3 a 10)

NEUTROPENIA CONGÉNITA

- Gene ELANE
- Gene G6PC3

SÍNDROMES LINFOPROLIFERATIVOS

AUTOIMUNES (ALPS)

- Tipo IA – Gene FAS

OUTRAS ANÁLISES

DE BIOLOGIA MOLECULAR

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.

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/)