

**IDENTIFICAÇÃO:**

Preencher ou colar vinheta

NOME: .....  
.....  
DATA NASCIMENTO: ...../...../..... SEXO: M  F   
INFORMAÇÃO CLÍNICA: .....  
TERAPÊUTICA RELEVANTE: NÃO  SIM  QUAL?.....  
DATA INÍCIO: ...../...../..... MÉDICO REQUISITANTE: .....  
HOSPITAL/SERVIÇO: .....  
E-MAIL PARA ENVIO DO RESULTADO: .....  
TELEFONE: .....

Laboratório do Serviço de Hematologia Clínica  
Hospital Pediátrico de Coimbra  
Av. Afonso Romão  
3000-602 Coimbra, Portugal  
Tel. directo: 239 480 370 (ext. 13911)  
uhm@chuc.min-saude.pt

**PRODUTO ENVIADO**

**DIAGNÓSTICO**

SANGUE PERIFÉRICO (3 mL EDTA)

ASPIRADO MEDULAR (1-2 mL EDTA)

OUTRO .....

**DOENÇA MÍNIMA RESIDUAL**

SANGUE PERIFÉRICO (9-12 mL EDTA)

ASPIRADO MEDULAR (1-2 mL EDTA)

OUTRO .....

**COLHEITA DAS AMOSTRAS**

DATA: ...../...../..... HORA: .....

**ESTUDOS MOLECULARES**

Autorizo que sejam processados os testes adicionais necessários para o diagnóstico, tendo em conta a informação clínica. Sim  Não

**NEOPLASIAS MIELOPROLIFERATIVAS**

**Ph NEGATIVAS**

- Gene *JAK2* – Pesquisa da mutação *JAK2 V617F*
- Gene *JAK2* – Quantificação da mutação *JAK2 V617F*
- Gene *JAK2* – exão 12
- Gene *JAK2* – exões 11-20
- Gene *CALR* – exão 9
- Gene *MPL* – exão 10
- Gene *MPL* – estudo do gene
- Gene *SF3B1* – hotspot mutacional (exões 14-15)
- Gene *LNK (SH2B3)* – estudo do gene
- MF "High Molecular Risk" – Genes *ASXL1*, *SRSF2*, *EZH2*, *IDH1/2* (painel NGS)
- Painel de NGS (45 genes)\*

**SÍNDROMES MIELODISPLÁSICOS**

- Gene *GATA2*
- Gene *IDH1* – exão 4
- Gene *IDH2* – exão 4
- Gene *TP53*
- Painel de NGS (45 genes)\*

**LEUCEMIA MIELÓIDE AGUDA**

(chegada ao laboratório no máximo 24h após colheita)

- t(9;22) *BCR-ABL* – Pesquisa ao diagnóstico
- t(9;22) *BCR-ABL* – Doença mínima residual por qRT-PCR (p210, p190)
- t(9;22) *BCR-ABL* – mutações *ABL-KD*
- t(15;17) *PML-RARA* – Pesquisa ao diagnóstico
- t(15;17) *PML-RARA* – Doença mínima residual por qRT-PCR
- t(4;11) *KMT2A-AFF1 (MLL-AF4)* – Pesquisa de transcritos
- t(6;11) *KMT2A-MLLT4 (MLL-AF6)* – Pesquisa de transcritos

- t(9;11) *KMT2A-MLLT3 (MLL-AF9)* – Pesquisa de transcritos
- t(11;19) *KMT2A-MLLT1 (MLL-ENL)* – Pesquisa de transcritos
- inv(16) *CBFB-MYH11* – Pesquisa ao diagnóstico
- inv(16) *CBFB-MYH11* – Doença mín. residual por qRT-PCR
- t(8;21) *RUNX1-RUNX1T1* – Pesquisa ao diagnóstico
- t(8;21) *RUNX1-RUNX1T1* – Doença mín. residual por qRT-PCR
- Gene *FLT3*: ITD (rácio) e mutação D835
- Gene *NPM1* – Pesquisa ao diagnóstico
- Gene *NPM1* – Doença mín. residual por qRT-PCR (tipo A, B,D)
- Gene *CEBPA*
- Gene *IDH1* – exão 4
- Gene *IDH2* – exão 4
- Gene *KIT* – exões 8,10,11,13,17
- Painel de NGS (45 genes)\*

**SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICO/**

**LEUCEMIA EOSINOFÍLICA CRÓNICA**

(chegada ao laboratório no máximo 24h após colheita)

- del(4)(q12;q12) *FIP1L1-PDGFR* – Pesquisa de transcritos

**LEUCEMIA MIELÓIDE CRÓNICA**

(chegada ao laboratório no máximo 24h após colheita)

- t(9;22) *BCR-ABL* – Pesquisa ao diagnóstico
- t(9;22) *BCR-ABL* p210 (IS) – Quantificação de transcritos
- t(9;22) *BCR-ABL* p190 – Quantificação de transcritos
- t(9;22) *BCR-ABL* – Quantificação de transcritos atípicos
- t(9;22) *BCR-ABL* – Mutações *ABL-KD* (resistência a inibidores tirosina cinase)

**LEUCEMIA NEUTROFÍLICA CRÓNICA**

**LEUCEMIA MIELÓIDE CRÓNICA ATÍPICA**

- Genes *CSF3R*, *SETBP1*, *ETNK1*

**MASTOCITOSE SISTÉMICA**

- Gene *KIT* – mutação D816V

**LINFOMA LINFOPLASMOCÍTICO**

- Gene *MYD88* – mutação L265P
- Gene *CXCR4* – mutações C-terminal

**LEUCEMIA LINFOCÍTICA CRÓNICA**

- Gene *TP53*
- Gene *SF3B1* – hotspot mutacional (exões 14-15)

**TRICOLEUCEMIA**

- Gene *BRAF* – mutação V600E

**LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA**

(chegada ao laboratório no máximo 24h após colheita)

- t(9;22) *BCR-ABL* – Pesquisa ao diagnóstico
- t(9;22) *BCR-ABL* – Doença mínima residual por qRT-PCR (p210, p190)
- t(4;11) *KMT2A-AFF1 (MLL-AF4)* – Pesquisa de transcritos
- t(6;11) *KMT2A-MLLT4 (MLL-AF6)* – Pesq. de transcritos
- t(9;11) *KMT2A-MLLT3 (MLL-AF9)* – Pesq. de transcritos
- t(11;19) *KMT2A-MLLT1 (MLL-ENL)* – Pesq. de transcritos
- t(12;21) *ETV6-RUNX1* – Pesquisa de transcritos
- t(1;19) *TCF3-PBX1* – Pesquisa de transcritos
- del(1) *SIL-TAL1* – Pesquisa de transcritos
- IKZF1*, *CDK2A/B*, *PAX5*, *EBF1*, *ETV6*, *BTG1*, *RB1* e *PAR1* (*CDF2RA/IL3RA/CRLF2*) – Pesq. de grandes deleções (MLPA)
- iAMP21* – Pesquisa de amplificações (MLPA)
- Gene *TPMT* – polimorfismos de resistência à mercaptopurina

**LINFOMA ANAPLÁSICO**

(chegada ao laboratório no máximo 24h após colheita)

- t(2;5) *NPM1-ALK* – Pesquisa de transcritos

\*PAINEL NGS: *JAK2*, *CALR* (ex. 9), *MPL*, *CBL* (ex.8,9,12), *SH2B3*, *ASXL1* (ex.12), *EZH2*, *SRSF2*, *TP53*, *IDH1* (ex.4), *IDH2* (ex.4), *TET2*, *CEBPA*, *DNMT3A*, *KRAS* (ex. 2-3), *NRAS* (ex.2-3), *KIT*(ex. 8,10,11,13, 17), *KMT2A*, *PTPN11* (ex. 3,13), *WT1* (ex.7,9), *SF3B1*, *U2AF1*, *ZRSR2*, *JAK1*, *JAK3*, *GATA1*, *GATA2*, *PHF6*, *RUNX1*, *ETV6*, *SETBP1* (ex. 4), *CSF3R* (ex.14-17), *NPM1* (ex.12), *FLT3* (ex.14-16, 21), *THPO*, *BRAF* (ex.15), *KDM6A*, *ETNK1* (ex. 3), *CUX1*, *PTEN* (ex. 5-8), *RAD21*, *STAG2*, *SMC3*, *BCOR*, *PDGFR* (ex.12-21)

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.

A INFORMAÇÃO AO DOENTE (UTENTE) E OBTENÇÃO DO CONSENTIMENTO INFORMADO SÃO DA RESPONSABILIDADE DO MÉDICO PRESCRITOR.

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/)