

IDENTIFICAÇÃO:

Preencher ou colar vinheta

**COLHEITA
DAS AMOSTRAS:**

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

HORA:.....

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

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

SEXO: M F NACIONALIDADE: N° DE SNS/SUBSISTEMA DE SAÚDE:

INFORMAÇÃO CLÍNICA:

HISTÓRIA FAMILIAR:

MÉDICO REQUISITANTE: HOSPITAL/SERVIÇO:

EMAIL PARA ENVIO DO RESULTADO PELO MYCLINITADA: TELEFONE:

PEDIDOS DE ANÁLISE

ESTUDOS FUNCIONAIS

ADAMTS13 (Ag, Act, INH)

Anti- CFH

ESTUDOS MOLECULARES POR SEQUENCIAÇÃO "NEXT GENERATION SEQUENCING" – NGS

PAINEL MICROANGIOPATIAS TROMBÓTICAS

ADAMTS13, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR4, CFHR5,
CFI, CFB, C3, THBD e DGKE

PAINEL TROMBOSE E HEMOSTASE

Genes associados a anomalias de fatores da coagulação:

F2, F3, F5, F7, F8, F9, F10, F11, F13A1, F13B, LMAN1, MCFD2, FGA, FGB, FGG, GGX, VKORC1, VWF;

Genes associados a anomalias plaquetares:

GP1BB, GP1BA, GP9, ITGA2B, ITGB3, NBEAL2, NBEA, GP6, TBXA2R, P2RY12, ANKRD26, CYCS, PLA2G4A TUBB1;

Genes associados a trombose:

PROC, PROS1, SERPINC1, SERPINE1, SERPINF2, THBD, PLAT, PLG, ANXA5, PLAU, F12

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

HEMOFILIA A – GENE F8 – CASO ÍNDEX 1

Inversão Intrão 22 (PCR longo)
 Inversão Intrão 1 (PCR)

DEFICIÊNCIA PROTEÍNA C – GENE PROC

Screening mutações (PCR/sequenciação directa)
 Análise de deleções (parciais ou totais) ou duplicações (MLPA)

PESQUISA DE VARIANTES ASSOCIADAS

A TROMBOSE

FV Leiden, PRT 20210 G/A, MTHFR 677C/T
 Cambridge Ala384Ser, Ser82Asn - gene SERPINC1 (Antitrombina)
 Trp303Stop, Arg67Stop - gene PZI (Inibidor Proteína Z)
 Val34Leu - gene F13
 4G/5G - gene PAI-1
 D/I (inserção/deleção), no intrão 16 do gene ACE.
 (-1C> T) na sequência de Kozak - gene ANX5
 Haplótipos M1 e M2 no gene ANX5
 HPA-2 e VNTR Gene GPIb
 HPA-1 Gene GPIIIa

HEMOFILIA A – GENE F8 – CASO ÍNDEX 2

Screening mutações (PCR /sequenciação directa)
 Análise de deleções (parciais ou totais) ou duplicações (MLPA)

DEFICIÊNCIA PROTEÍNA S – GENE PROS1

Screening mutações (PCR/sequenciação directa)
 Análise de deleções (parciais ou totais) ou duplicações (MLPA)

HEMOFILIA B – GENE F9

Screening mutações (PCR /sequenciação directa)
 Análise de deleções (parciais ou totais) ou duplicações (MLPA)

DEFICIÊNCIA DE ANTITROMBINA – GENE SERPINC1

Screening mutações (PCR/sequenciação directa)
 Análise de deleções (parciais ou totais) ou duplicações (MLPA)

DOENÇA DE VON WILLEBRAND – GENE VWF

DvW tipo 2A, 2B e 2M (PCR /sequenciação directa exão 28)
 DvW tipo 2N (PCR /sequenciação directa exões 17-27)
 DvW tipo 3 (PCR /sequenciação directa exões 2-52)

DEFICIÊNCIA ADAMTS13 – GENE ADAMTS13

Screening mutações (PCR /sequenciação directa)

DEFICIÊNCIA FVII – GENE F7

Screening mutações (PCR /sequenciação directa)
 Análise de deleções (parciais ou totais) ou duplicações (MLPA)

SHU ATÍPICO – GENES DO COMPLEMENTO

Nível 1 (CFH, CFI e MCP)
 Nível 2 (C3, CFB, THBD, CFHR5, CFHR1, CFHR3,
CFHR4 e DGKE)

SENSIBILIDADE/RESISTÊNCIA VARFARINA

VKORC1 -1639 (G>A)
 CYP2C9*2 CYP2C9*3

TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA (THH) - (OSLER-WEBER-RENDU SYNDROME)

GENES - ENG, ACVRL1, GDF2
 Screening mutações (PCR/sequenciação directa)
 Análise de deleções (parciais ou totais) ou duplicações (MLPA)

DEFICIÊNCIA DE C3 – GENE C3

Screening mutações (PCR/sequenciação directa)
 Análise de deleções (parciais ou totais) ou duplicações (MLPA)

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/)