

**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: .....

**OS PEDIDOS PODEM SER EFECTUADOS POR PERFIL DE ESTUDO OU POR ANÁLISES**

**PERFIS DE ESTUDO**

Investigação de Tendência Hemorrágica

Púrpura Trombótica Trombocitopenica

Trombofilia Molecular

Investigação de Tendência Trombótica

PTT/ADAMTS13

(FV Leiden, PRT20210G/A)

**PEDIDOS DE ANÁLISE**

**ESTUDOS FUNCIONAIS**

**FACTORES PROCOAGULANTES, FACTOR DE VON WILLEBRAND E ADAMTS13**

FVIII: C

FvW: Ag

ADAMTS13 (Ag, Act, INH)

FIX: C

FvW: CoRist

FvW: CBA

FvW: Multimeros

**ESTUDO DE INIBIDORES DA COAGULAÇÃO**

Pesquisa de Inibidores de Factores

Doseamento de Inibidor anti-FVIII (Titulo Bethesda)

Doseamento de Inibidor Factor (Titulo Bethesda)

Doseamento de Inibidor anti-FVIII (Titulo Nijmegen)

ESPECIFICAR FACTOR: .....

**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, GGCC, VKORC1, WWF;

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)

**HEMOFILIA A – GENE F8 – CASO ÍNDEX 2**

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)

**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 FVII – GENE F7**

Screening mutações (PCR /sequenciação directa)

Análise de deleções (parciais ou totais) ou duplicações (MLPA)

**DEFICIÊNCIA PROTEÍNA C – GENE PROC**

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)

**DEFICIÊNCIA DE ANTITROMBINA – GENE SERPINC1**

Screening mutações (PCR/sequenciação directa)

Análise de deleções (parciais ou totais) ou duplicações (MLPA)

**DEFICIÊNCIA ADAMTS13 – GENE ADAMTS13**

Screening mutações (PCR /sequenciação directa)

**SHU ATÍPICO – GENES DO COMPLEMENTO**

Nível 1 (CFH, CFI e MCP)

Nível 2 (C3, CFB, THBD, CFHR5, CFHR1, CFHR3,  
CFHR4 e DGKE)

**DEFICIENCIA DE C3 – GENE C3**

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 GPIIb

HPA-1 Gene GPIIIa

**SENSIBILIDADE/RESISTÊNCIA VARFARINA**

VKORC1 -1639 (G>A)

CYP2C9\*2 CYP2C9\*3

**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/)