

IDENTIFICAÇÃO:

Preencher ou colar vinheta

COLHEITA
DAS AMOSTRAS:

DATA

HORA

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 – PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA TROMBÓTICA E SÍNDROME HEMOLÍTICA URÉMICA

ADAMTS13 (Ag, Act, INH) Anti- CFH

ESTUDOS MOLECULARES POR SEQUENCIAÇÃO "NEXT GENERATION SEQUENCING" – NGS

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, 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

PAINEL MICROANGIOPATIAS TROMBÓTICAS

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

EXOMA CLÍNICO

EXOMA COMPLETO

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 *PZ1* (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)

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

DEFICIÊNCIA FVII – GENE F7

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

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

TODAS AS METODOLOGIAS/ANÁLISES DA UFHM SÃO AVALIADAS EM PROGRAMAS DE AVALIAÇÃO EXTERNA DA QUALIDADE (NEQAS, GENQA, ECAT)

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/)