CHUC CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA

SERVIÇO DE HEMATOLOGIA CLÍNICA

European Reference Network for rare or low prevalence complex diseases — Network Neurological Diseases (ERN-RND)

EuroBloodNet

PEDIDO DE ANÁLISES

ERITROPATOLOGIA E METABOLISMO DO FERRO

Unidade Funcional de Hematologia Molecular

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

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 Hemoliticas
☐ Estudo de Hemoglobinas (HbA2 , HbF e variantes)
☐ Doseamento da enzima G6PD
☐ Doseamento da ADA eritrocitária
☐ Doseamento da enzima Piruvato quinase (PK)
☐ Estudo de patologia da membrana (Crioteste e Ectacitometria)

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, STEAP 3, 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 CONGENITA

☐ 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 (Exões 5-12 e 16) ☐ Gene GLRX5
☐ 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 - Zigotia
☐ Gene RHD - Variantes
☐ Gene RHD (Plasma materno)

SÍNDROME DE SHWACHMAN-DIAMOND

☐ Gene SBDS

SÍNDROME DE NIJMEGEN BREAKAGE

☐ Gene NBN (exões 3 a 10)

NEUTROPENIA CONGENITA

☐ Gene ELANE ☐ Gene G6PC3

SINDROMES 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/

Serviço de Hematologia Clínica
IM-187.09 (ABRIL/2023)

ENTIDADE CERTIFICADA eiC ISO 9001 certificação acreditada IQNet