CHUC CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA

SERVIÇO DE HEMATOLOGIA CLÍNICA

PEDIDO DE ANÁLISES
HEMATO-ONCOLOGIA MOLECULAR
Unidade Funcional de Hematologia Molecular

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

IDENTIFICAÇÃO:
Preencher ou colar vinheta

NOME: .....

.....

DATA NASC: ..... SEXO: M ☐ F ☐

INFORMAÇÃO CLÍNICA:.....

TERAPÊUTICA RELEVANTE: NÃO ☐ SIM ☐ QUAL? .....

DATA INÍCIO: ..... MÉDICO REQUISITANTE: .....

HOSPITAL/SERVIÇO: .....

EMAIL PARA ENVIO DO RESULTADO: .....

TELEFONE: .....

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 ☐

ABORDAGEM POR PAINEL NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS)

☐ **PAINEL SÍNDROME DE FALÊNCIAS MEDULARES** (enviar no dia da colheita)

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.*
Neutropenia: *AK2, AP3B1, CD40LG, CSF3R , CXCR2, CXCR4, ELANE, G6PC3, GFI1, HAX1, JAGN1, LAMTOR2, LYST, RAB27A, RAC2, RMRP(+UTR), SLC37A4, STK4, TAZ, TCIRG1, VPS13B, VPS45, WAS, WIPF1.*
Disqueratose Congénita/Telomeropatias: *ACD, CTC1, DKC1, NAF1, NHP2, NOP10, OBFC1 (STN1), PARN, POT1, RPA1, RTEL1, TERC(+UTR), TERT(+UTR), TINF2, TPP1, USB1 (C16orf57), WRAP53 (TCAB1).*
Síndromes de predisposição para neoplasias mielóides: *ANKRD26 5'UTR, ATG2B, CEBPA, CTLA4, DDX41, ERCC6L2, ETV6, GATA2 (+ Intrão4),GSKIP, HLTF (SMARCA3), HOXA11, IKZF1, LIG4, MECOM (EVI1), MPL, MYSM1, RBBP6, RBM8A (+UTR+ Intrão1), RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SMARCD2, SRP72, THPO, TP53.*
Outros: *NF1, RRAS, SMARCA2*

☐ **PAINEL MIELÓIDE** (enviar no dia da colheita)

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, PDGFRA* (ex.12-21)

☐ **EXOMA COMPLETO**

NEOPLASIAS MIELOPROLIFERATIVAS PH NEGATIVAS (enviar no dia da colheita)

☐ Gene JAK2 – pesquisa da mutação JAK2 V617F
☐ Gene JAK2 – quantificação da mutação JAK2 V617F
☐ Gene JAK2 – exão 12
☐ Gene CALR – exão 9
☐ Gene MPL – exão 10
☐ Gene LNK (SH2B3)
☐ Painel mielóide – abordagem por next generation sequencing (NGS)

LEUCEMIA MIELÓIDE CRÓNICA
(chegada ao laboratório no máximo 24h após colheita)

☐ t(9;22) *BCR::ABL* – pesquisa de transcritos 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* – mutações ABL-KD (resistência a inibidores tirosina cinase)

☐ SÍNDROMES MIELODISPLÁSICOS
(enviar no dia da colheita)

☐ Gene GATA2 – pesquisa de mutações
☐ Gene TP53 – pesquisa de mutações
☐ Painel mielóide – abordagem p/ next generation sequencing (NGS)
☐ Painel de síndromes de predisposição para neoplasias mielóides (v. painel falências medulares)

LEUCEMIA MIELÓIDE AGUDA
DIAGNÓSTICO ☐ DOENÇA MÍNIMA RESIDUAL ☐
(chegada ao laboratório no máximo 24h após colheita)

☐ t(9;22) *BCR::ABL* – pesquisa de transcritos ao diagnóstico
☐ t(9;22) *BCR::ABL* – doença mínima residual por qRT-PCR (p210, p190)
☐ t(15;17) *PML::RARA* – pesquisa de transcritos 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 de transcritos ao diagnóstico
☐ inv(16) *CBFB::MYH11* – doença mínima residual por qRT-PCR
☐ t(8;21) *RUNX1::RUNX1T1* – pesquisa de transcritos ao diagnóstico
☐ t(8;21) *RUNX1::RUNX1T1* – doença mínima residual por qRT-PCR
☐ Gene *FLT3*: ITD e mutação TKD (D835)
☐ Gene *NPM1* – pesquisa ao diagnóstico
☐ Gene *NPM1* – doença mínima residual por qRT-PCR (transcritos tipo A,B,D)
☐ Gene *IDH1* – exão 4
☐ Gene *IDH2* – exão 4
☐ Gene *TP53* – pesquisa de mutações
☐ Gene *KIT* – exões 8,10,11,13,17
☐ Painel mielóide – abordagem por next generation sequencing (NGS)

LEUCEMIA NEUTROFILICA CRÓNICA/ MIELÓIDE CRÓNICA ATÍPICA/ MIELOMONOCÍTICA CRÓNICA
(enviar no dia da colheita)

☐ Painel mielóide – abordagem por next generation sequencing (NGS)

SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICO/ LEUCEMIA EOSINOFILICA CRÓNICA
(chegada ao laboratório no máximo 24h após colheita)

☐ del(4)(q12;q12) *FIP1L1::PDGFRA*

LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA
DIAGNÓSTICO ☐ DOENÇA MÍNIMA RESIDUAL ☐
(chegada ao laboratório no máximo 24h após colheita)

☐ t(9;22) *BCR::ABL* – pesquisa de transcritos 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)* – pesquisa de transcritos
☐ t(9;11) *KMT2A::MLLT3 (MLL::AF9)* – pesquisa de transcritos
☐ t(11;19) *KMT2A::MLLT1 (MLL::ENL)* – pesquisa 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
☐ LLA-B: *IKZF1, CDK2A/B, PAX5, EBF1, ETV6, BTG1, RB1* e *PAR1 (CDF2RA/IL3RA/CRLF2)* – pesquisa de grandes delecções (MLPA)
☐ LLA-B: iAMP21 – pesquisa de amplificação intracromossómica (MLPA)
☐ Gene TPMT – polimorfismos de resistência à mercaptopurina

ENTIDADE CERTIFICADA eic ISO 9001 certificação acreditada IQNet

LEUCEMIA LINFOCÍTICA CRÓNICA
(enviar no dia da colheita)

- ☐ Gene *TP53* – pesquisa de mutações
- ☐ Estado mutacional da cadeia pesada de imunoglobulina (IGHV)
- ☐ Gene *SF3B1* – hotspot mutacional (exões 14-15)

LINFOMA LINFOPLASMOCITICO/ MACROGLOBULINÉMIA DE WALDERSTRÖM
(enviar no dia da colheita)

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

TRICOLEUCEMIA
(enviar no dia da colheita)

- ☐ Gene *BRAF* – mutação V600E

MASTOCITOSE
(enviar no dia da colheita)

- ☐ Gene *KIT* – mutação D816V

LINFOMA ANAPLÁSICO
(chegada ao laboratório no máximo 24h após colheita)

- ☐ t(2;5) NPM1::ALK – pesquisa ao diagnóstico
- ☐ t(2;5) NPM1::ALK – doença mínima residual

OUTRAS ANÁLISES
(enviar no dia da colheita)

- ☐ Extracção de DNA
- ☐ Extracção de RNA
  (chegada ao laboratório no máximo 24h após colheita)
- ☐ Estudo familiar / Confirmação de variantes em tecido não-hematopoiético

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/

Serviço de Hematologia Clínica
IM-251.04 (ABRIL/2023)

ENTIDADE CERTIFICADA eiC ISO 9001 certificação acreditada IQC