

Requisição de Estudos Genéticos Diagnóstico Pré-Natal e Medicina Reprodutiva

Visite o UniGen Portal
para consultar o nosso
catálogo de testes e aceder
aos seus resultados.



INFORMAÇÃO DA CONSULENTE

Nome Data de nascimento / /
Processo clínico n.º NIF Sexo ☐ Masculino ☐ Feminino
Endereço
Código Postal Cidade País

MÉDICO(A) PRESCRITOR(A)

Nome Ordem dos Médicos n.º
Hospital e Serviço Especialidade
Telefone e-mail
Data da Prescrição / / Cidade País

AMOSTRA

☐ Líquido amniótico ☐ Sangue materno ☐ Vilosidades coriônicas (BVC) ☐ Sangue paterno
☐ DNA Fetal (origem:)

INFORMAÇÃO CLÍNICA

Idade gestacional à data da colheita: ☐ TN acrescida ☐ mm ☐ Anomalias ecográficas
☐ Semanas ☐ Dias ☐ Rastreio acrescido 1T; 1: ☐ ☐ História familiar de
☐ Outro

DECLARAÇÃO DO(A) MÉDICO(A)

Certifico que obtive da consulente (ou representante legal) o necessário consentimento informado, esclarecido e livre dado por escrito para a realização do(s) teste(s) que aqui prescrevo.

Confirmo que obtive o consentimento para o arquivo da informação genética. Confirmo o consentimento da consulente para a conservação da eventual amostra sobranse ou informo na informação clínica que se deve proceder ao descarte da amostra.

Confirmo que a consulente consentiu na pesquisa ativa de resultados secundários quando foi solicitado exoma ou informo na informação clínica que estes resultados não devem ser divulgados.

☐ Sim ☐ Não

Assinatura do(a) médico(a)*

Data (dd/mm/aaaa)*

*PREENCHIMENTO NECESSÁRIO



SELEÇÃO DE TESTES

De acordo com as boas práticas, os estudos moleculares no âmbito do diagnóstico pré-natal incluem a pesquisa de contaminação materna.

TESTES PRÉ-NATAIS

☐	Sequenciação do exoma completo em trio	☐	Reanálise do WES-Trio	☐	Expansão WES caso índice para WES-Trio (fornecer amostras parentais)	Index*	
☐	Sequenciação do exoma completo em duo	☐	Reanálise do WES-Trio como Teste de Portador para casal	☐	Reanálise do WES-Duo	Parceiro*	
☐	Sequenciação do exoma completo	☐	Reanálise do WES	☐	Expansão de análise de painel para WES	Index*	
☐	Cariótipo	☐	DPN painel doenças ósseas	☐	DPN painel Noonan e RASopatias	☐	Pesquisa de contaminação materna
☐	Deteção de aneuploidias frequentes (QF-PCR)	☐	DPN Estudo cromossómico em array (SNP aCGH, Cytoscan 750K)	☐	Outro		
☐	DPN Estudo cromossómico em array (SNP aCGH, Cytoscan HD)	☐	DPN fibrose quística (gene CFTR)	☐	50 mutações frequentes	☐	Sequenciação
☐	DPN síndrome do x-frágil (gene FMR1)	☐	msTP-PCR (análise de metilação e expansão)	☐	PCR	☐	

DPN pesquisa de variantes familiares (anexar cópia do teste genético positivo de familiar)

Genes e variante		RefSeq.		c.		p.		transcrito	
Genes e variante		RefSeq.		c.		p.		transcrito	

MEDICINA DA REPRODUÇÃO

Rastreio de portadores (baseado em WES)

Doenças recessivas, autossómicas e ligadas ao X

☐	Integral - Casal** (inclui <i>FMR1</i> e <i>SMN1/SMN2</i> no sexo feminino)	☐	Microdeleções do cromossoma Y
☐	Integral - Solo (inclui <i>FMR1</i> e <i>SMN1/SMN2</i> no sexo feminino)	☐	Outro
☐	Solo - sexo feminino		
☐	Solo - sexo masculino		
☐	Casal**		Parceiro**

AVISO

1. Descrição geral, objetivo e riscos

O objetivo de um teste genético é examinar o DNA e procurar quaisquer alterações ou variações específicas que possam estar relacionadas com determinadas síndromes ou patologias ou com o risco de desenvolver determinadas síndromes ou patologias.

Este teste pode não fornecer resultados conclusivos sobre o genótipo. Embora algumas variantes genéticas constem de bases de dados científicas como patogénicas e outras como benignas, muitas das variantes genéticas detetadas ainda têm um significado clínico desconhecido.

Além disso, limitações atuais das tecnologias de testes genéticos e dos conhecimentos científicos e clínicos podem não identificar as variantes relevantes que estão associadas a algumas das patologias ou síndromes. Desta forma estes resultados não excluem a possibilidade de uma doença genética ou de uma predisposição para tal doença. Nestas circunstâncias testes adicionais poderão ser necessários.

2. Utilização de dados

Para a realização do teste, a Unilabs CGC - Centro de Genética Clínica e Patologia S.A. irá recolher, tratar e utilizar dados pessoais que dizem respeito à saúde. A política seguida de acordo com as leis em vigor está descrita www.unilabs.pt

