

Requisição de Estudo Genético Hemato-Oncologia

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



INFORMAÇÃO DO(A) CONSULENTE

Nome		Data de nascimento	
Processo clínico n.º		Sexo	Feminino ☐ Masculino ☐
NIF		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	

AMOSTRA

☐ Medula óssea	☐ Heparina
☐ Sangue	☒ EDTA
	☒ PAXgene

Requisitos da amostra: *FISH e cariótipo:* colheita em Heparina Lítio ou em FFEP | *NGS:* 2 a 5mL SP/MO em EDTA | *Testes quantitativos/qualitativos:* 3 a 5mL SP/MO em PAXgene ou EDTA* | *Testes clonais:* 3 a 5mL SP/MO em EDTA

* Envios de Segunda à Quinta, nunca antes de feriados

☐ Lâminas FFEP (2 lâminas por sonda, não coradas + Lâmina HE com região de interesse marcada)	☒ Bloco FFEP	☐ DNA (origem)	☐ Outro
Colhida em	Data da colheita	Hora da colheita	

INFORMAÇÃO CLÍNICA

DECLARAÇÃO DO(A) MÉDICO(A)

Certifico que obtive do(a) 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 do(a) consulente para a conservação da eventual amostra sobrança ou informo na informação clínica que se deve proceder ao descarte da amostra.

Assinatura do Médico(a) Prescritor(a) *

Data (dd/mm/aaaa)*

*CAMPOS OBRIGATÓRIOS



NEOPLASIAS LINFÓIDES

Análise cromossômica - Cariótipo: ☐ culturas não-estimuladas

LLC

FISH:

- ☐ (13q-, 11q-, 17p-, +12) - OncoFISH
- ☐ (13q-, 11q-, 17p-, +12, IGH) - OncoFISH
- ☐ ATM del(11)(q22.3)
- ☐ BCL2 rea. (18q21.3)
- ☐ del(13)(q14.3) (D13S319)
- ☐ IGH rea. (14q32)
- ☐ TP53 del(17)(p13.1)
- ☐ Trissomia 12

Análise molecular:

- ☐ Gene TP53 (mutações somáticas)
- ☐ IGVH estado de hipermutação

MM

FISH:

- ☐ (13q, 17p, 1q21.3, IGH)- OncoFISH
- ☐ (1q, 17p, t(4;14), t(14;16)) - OncoFISH
- ☐ C-MYC rea. (8q24.21)
- ☐ del(13)(q14.2) (RB1)
- ☐ del/amp CDKN2C/CKS1B (1p32.3/1q21-22)
- ☐ IGH rea. (14q32)
- ☐ IGH-CCND1 t(11;14)
- ☐ IGH-FGFR3 t(4;14)
- ☐ IGH-MAF t(14;16)

Análise molecular:

- ☐ Gene TP53 (mutações somáticas)

LLA

FISH:

- ☐ BCL2 rea. (18q21.3)
- ☐ BCR-ABL t(9;22)
- ☐ IGH rea. (14q32)
- ☐ KMT2A rea. (11q23.3)
- ☐ PDGFRβ rea. (5q32)

Análise molecular:

- ☐ t(9;22)(BCR-ABL) – RT-PCR
- ☐ t(1;19)(E2A-PBX1) – RT-PCR
- ☐ t(12;21)(TEL/AML1) - RT-PCR
- ☐ t(4;11)(KMT2A/AF4) - RT-PCR
- ☐ BCR-ABL p190 (E1A2) quantificação
- ☐ BCR-ABL p210 (B2A2, B3A2) quantificação
- ☐ E2A-PBX1 quantificação
- ☐ TEL/AML1 quantificação
- ☐ KMT2A/AF4 quantificação
- ☐ BCR-ABL (p190) sequenciação gene de fusão
- ☐ BCR-ABL (p210) sequenciação gene de fusão

Linfomas

FISH:

- ☐ ALK rea. del(2p); t(2;5)
- ☐ API2-MALT1 t(11;18)
- ☐ BCL6 rea. (3q27-28)
- ☐ C-MYC rea. (8q24.21)
- ☐ IGH rea. (14q32)
- ☐ IGH-BCL2 t(14;18)
- ☐ IGH-MALT1 t(14;18)

Análise molecular:

- ☐ Células B (IGH) rearranjo clonal
- ☐ IGK rearranjo clonal
- ☐ TCRB rearranjo clonal
- ☐ TCRD rearranjo clonal
- ☐ TCRG rearranjo clonal
- ☐ Gene BRAF (mutação V600)
- ☐ MYD88 (p.Leu265Pro)

☐ Outro

LMA

FISH:

- ☐ (t(15;17), inv(16), t(8;21), KMT2A, 5q-, 7q-, MECOM) - OncoFISH
- ☐ CBFB (inv(16)/t(16;16))
- ☐ del(20)(q12)
- ☐ del(7)(q22q31)
- ☐ EGR1 del 5(q31)
- ☐ KMT2A rea. (11q23.3)
- ☐ PML-RARα t(15;17)
- ☐ RUNX1-RUNX1T1 t(8;21)
- ☐ RPN1-MECOM (inv/t(3))

Análise molecular:

- ☐ Painel de neoplasias mieloides
- ☐ t(9;22)(BCR-ABL) - RT-PCR
- ☐ t(15;17)(PML-RARα) - RT-PCR
- ☐ t(8;21) (AML1/ETO) - RT-PCR
- ☐ inv(16)/t(16;16)(CBFB-MYH11) - RT-PCR
- ☐ BCR-ABL p190 (E1A2) quantificação
- ☐ BCR-ABL p210 (B2A2, B3A2) quantificação
- ☐ PML-RARα (BCR1/2) quantificação
- ☐ PML-RARα (BCR3) quantificação
- ☐ AML1-ETO quantificação
- ☐ CBFB-MYH11 (A) quantificação
- ☐ CBFB-MYH11 (E/D) quantificação
- ☐ Gene KIT (exões 8-11, 13, 17 e 18)
- ☐ Gene NPM1 (exão 12)
- ☐ Gene FLT3 (mutações ITD; TKD)
- ☐ Genes IDH1; IDH2 (variantes do exão 4)



Outro

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

NMP

FISH:

- ☐ BCR-ABL t(9;22)
- ☐ FGFR1 rea. (8p11.2)
- ☐ PDGFRα rea. (4q12)
- ☐ PDGFRβ rea. (5q32)

Análise molecular:

- ☐ JAK2 (V617F; exões 12-15); CALR (exão 9); MPL (exão 10) (mutações somáticas)
- ☐ t(5;12) (TEL-PDGFRβ) - RT-PCR
- ☐ Gene JAK2 (mutação V617F)
- ☐ Gene KIT (D816V)

SMD e SMD/SMP

FISH:

- ☐ (5q-, 7q-, 20q-) - OncoFISH
- ☐ (5q-, 7q-, 20q-, cen8) - OncoFISH
- ☐ del(7)(q22q31)
- ☐ del(20)(q12)
- ☐ EGR1 del(5)(q31)
- ☐ TP53 del(17)(p13.1)
- ☐ Trissomia 8

Análise molecular:

- ☐ Painel de neoplasias mieloides
- ☐ UBA1 (codão 41)

LMC

FISH:

- ☐ BCR-ABL t(9;22)

Análise molecular:

- ☐ t(9;22)(BCR-ABL) - RT-PCR
- ☐ BCR-ABL p190 (E1A2) quantificação
- ☐ BCR-ABL p210 (B2A2, B3A2) quantificação
- ☐ BCR-ABL (p190) sequenciação gene de fusão
- ☐ BCR-ABL (p210) sequenciação gene de fusão