

FORMULÁRIO PARA REQUISIÇÃO DE EXAME MOLECULAR/ CITOGENÉTICO

Cada amostra deve estar acompanhada por esta requisição preenchida

1) DADOS DO PACIENTE

Nome

Nome

Sobrenome

Data de Nascimento



Dia

Mês

Ano

Genero

Nome da Genitora

2) EXAME SOLICITADO

Tipo de Amostra:

Sangue (tubo com EDTA)

Sangue (tubo com heparina)

Sangue Fetal (tubo com EDTA)

Bloco de tecido de biópsia

Biópsia Medula Óssea

Data de coleta da amostra:

Mês Dia Ano

Paciente foi hemotransfundido? (Mínimo de 3 dias de tempo de espera é necessário para testes genéticos)

SIM

NÃO

Data da última transfusão:

Dia Mês Ano

O paciente submeteu-se a transplante alogênico de medula óssea?

SIM

NÃO

Data do transplante:



Dia Mês Ano

3) INFORMAÇÕES MÉDICA (Por favor, selecionar os sintomas clínicos relevantes)

AUDIÇÃO:

Prelingual

Poslingual

Defeito de Mondini

Aqueduto Vestibular Alargado

Orelhas Pequenas

Orelhas Grandes

Agenesia

Orelhas Proeminentes

CARDIOLOGIA:

- Septal defects:

conotruncal

hypolasia

- Arritmias:

QT longo

Síndrome de Brugada

QT curto

Outras

- Achados no Ecocardiograma

ANOMALIAS NO DESENVOLVIMENTO SEXUAL:

Cariótipo:

Genitália Ambígua:

DERMATOLOGIA:

- Albinismo:

ocular

oculocutâneo

- Displasia ectodérmica:

hidrótica

hipohidrótica

- Epidermólise Bolhosa:

Simplex

Juncional

Distrófica

- Ictiose:

Harlequin

Lamelar

Eritroderma

Fotossensibilidade

Queloides

Cutis laxa

Manifestações neurocutâneas

ENDOCRINOLOGIA:

Diabetes Mellitus tipo 1

Diabetes Mellitus tipo 2

MODY

Hiperlipidemia de início neonatal

Hipotireoidismo

Doença de Graves

Hipoparatiroidismo

Pseudohipoparatiroidismo

Hiperparatiroidismo

Feocromocitoma

Paraganglioma

Insuficiência adrenal

Hiperplasia adrenal congênita

GASTROINTESTINAL E HEPÁTICO:

Hiperbilirrubinemia Não conjugada

Hiperbilirrubinemia Conjugada

Colestase

Hepatite Neonatal

Insuficiência hepática

Doença hepática crônica

Doença de Wilson

Pancreatite recorrente

Diarreia crônica

Achados na biopsia hepática

Exames da Medula Óssea

HEMATOLOGIA / IMUNOLOGIA:

Anemia

Distúrbios de coagulação

Infecções recorrentes

Exames imunológicos

Exames da Medula Óssea

NEFROLOGIA:

Mal formação renal e do trato urinário

Hematúria

Tubulopatia renal

Síndrome nefrótica

- Rins císticos:

doença renal policística

outros

Achados da biopsia renal

DISTÚRBIOS DO MOVIMENTO:

- **Ataxia:**

episódica

progressiva

telangiectasia

Coreia

Atetose

Discinesia

Distonia

DISTÚRBIOS DO MOVIMENTO:

- Atraso do desenvolvimento:

global

motor

fala

- Deficiência intelectual:

leve

moderado

grave

Autismo

Hiperatividade

movimentos estereotipados

Regressão

Crises epiléticas

EEG

Cefaleias recorrentes

enxaquecas

Suspeita de EIM

DISTÚRBIOS DO MOVIMENTO:

- Hipotonia:

central

periférico

- Fraqueza:

proximal

distal

ambos

episódico

Hipertrofia de panturrilhas

escápula alada

- Contraturas:

proximal

distal

- Frouidão ligamentar:

proximal

distal

luxação

Espasticidade Automômica

NEUROIMAGEM:

Distúrbios de migração

Calcificações

- **Atrofia:**

cerebral

cerebelar

mesencéfalo

- Hipoplasia:

cerebelar

vermis

pontocerebelar

ponte

cistos cerebelares

Hipomielinização

Desmielinização

Anormalidades dos gânglios da base

Edema cerebral

AVC

- Malformações congênitas:

Holoprosencefalia

Agenesia de corpo caloso

Dandy Walker

Hidrocefalia

Estenose do Aqueduto

Hemorragia intraventricular

Porencefalia

Hidranencefalia

OFTALMOLOGIA:

- Catarata:

congênita

unilateral

bilateral

Opacificação de córnea

Mancha vermelho cereja

Coloboma

Glaucoma

Buftalmo

Hiper

hipotelorismo

Anel de Kayser-Fleischer

Microftalmia

Anoftalmia

Nistagmo

Ptose

Oftalmoparesia

Atrofia óptica

Retinite Pigmentosa

Resultados do ERG

TC ocular

Teste de Daltonismo

Fundoscopia (se disponível, anexar fotografia)

ESQUELETO / MEMBROS:

Polidactilia pré axial

Pós axial Mãos

Pós axial Pés

Sindactilia

Ectrodactilia

Ausência de dedos – Membros superiores

Ausência de dedos - Membros inferiores

- Membros:

hipoplasia

ausência hipertrofia

- Anormalidades:

metafisária

diafisária

epifisária

Osteopenia

Fraturas

Osteopetrose

Alterações na coluna espinhal

HISTÓRIA PERINATAL:

Prematuridade

Asfixia neonatal

Teratógeno

Doença materna

Oligodrâmnio

Polidrâmnio

- Retardo de crescimento intra útero:

simétrico

assimétrico

Anormalidades ao USG

- Microcefalia:

Primária

Secundária

Macrocefalia

Craniossinostose (fechamento precoce de sutura)

Malformações do crânio

Encefalocele frontal

Encefalocele occipital

- Cabelos:

hipopigmentação

prateado

- Cabelos:

esparços

alopecia

formação incompleta da pele

Tricchorrhexis nodosa

Idade de início das Manifestações:

Suspeita Diagnóstica:

Dismorfismo (detalhar as alterações, se presentes):

4) HISTÓRICO FAMILIA:

- Probado Afetado:

SIM

NÃO

- Consanguinidade entre os genitores:

SIM

NÃO

- Irmãos Afetados:

SIM

NÃO

- Genitor(a) Afetados:

SIM

NÃO

- **Caso sim:**

PAI

MÃE

AMBOS

Detalhar se necessário:

5) RESULTADO DE EXAMES COMPLEMENTARES RELEVANTES (Neurofisiologia, Biópsia...)

6) DADOS DO MÉDICO:

Nome:

Especialidade:

Instituição de Trabalho:

Telefone:

E-mail:

Eu entendo que a análise atual é limitada para variantes/ variações dos números de cópias/ aberrações cromossômicas que se relacionam com fenótipos de doenças/ sintomas/ termos médicas como os mencionados no detalhamento clínico fornecido por mim. Achados incidentais que podem ou não ser acessados não são rotineiramente relatados. Podem, entretanto, ser fornecidos a pedido, após o consentimento informado do paciente/responsável. Os quadros clínicos das doenças podem evoluir com o tempo, o aparecimento de novos sintomas/sinais podem alterar resultados dos testes ou sua significância. A Singular Medicina de Precisão não pode ser responsabilizada por isso. A re-análise ou o re-teste pode ser necessário com o tempo; isso será realizado (se considerado necessário) com um custo adicional. Estou autorizado a solicitar os testes acima, pois sou o médico / médico consultor neste caso. Eu confirmo que o paciente/responsável (em caso de menor) recebeu informações completas sobre o teste, incluindo as limitações do teste, numa linguagem acessível.

Dados



Dia Mês Ano

Local:

