

Nome completo: _____ Data de nascimento: _____ Sexo: () feminino () masculino
Nome da mãe (se menor): _____
Nome do pai (se menor): _____
Telefone: () _____ **Obs. Se possível, enviar cópia de um documento de identificação**

Médico responsável: _____ CRM: _____
Telefone: _____ Email: _____
Endereço completo: _____ Assinatura e carimbo: _____

Razão para encaminhamento:
() confirmação/exclusão de diagnóstico clínico
() pesquisa de portador (indivíduo clinicamente normal com risco para descendentes)
() teste pré-sintomático (indivíduo clinicamente normal com risco de desenvolver a doença)
() teste pré-natal (agendamento prévio)
Indicação clínica/suspeita diagnóstica: _____

Exame solicitado/Código: _____

Histórico
() caso isolado () caso familiar
Padrão de Herança
() AD () AR () ligado ao X () desconhecido/outros _____
Genealogia (marque o indivíduo a ser investigado com uma seta).

Exames laboratoriais adicionais (CK, ENMG, RM, biópsia etc): _____

Medicamentos: _____

Para casos familiares:
Alteração no DNA é conhecida na família: () não () sim - qual? _____ Qual laboratório fez o teste () CEGH-CEL () outro
Membros da família já analisados:
Nome: _____ Data de nascimento: _____ Registro CEGH-CEL: _____ Parentesco: _____
Nome: _____ Data de nascimento: _____ Registro CEGH-CEL: _____ Parentesco: _____

Por favor, assinalar:
 Material enviado: aproximadamente 8 ml de sangue divididos em 2 tubos com EDTA 5%, identificados com o nome do paciente, sua data de nascimento e a data da coleta, conforme instruções;
 Formulário de requerimento corretamente preenchido (enviar um formulário por paciente; formulários incompletos não serão recebidos);
 Comprovante de pagamento (enviar uma cópia junto com o formulário de requerimento de exame);
 Endereço para entrega de resultados (médico solicitante - Caso o médico trabalhe em um hospital ou universidade, certifique-se de nos enviar um endereço de correspondência de seu departamento ou consultório e não o endereço geral do hospital).

ATENÇÃO:
O resultado do exame será entregue apenas ao médico solicitante por correio. É regra do CEGH-CEL não enviar resultados de testes genéticos diretamente ao paciente:

De acordo – assinatura: _____

Informações Gerais

Os códigos dos exames estão disponíveis em: <http://genoma.ib.usp.br/servicos/tabela-completa-de-genes-e-doencas-atendidas>

Para a realização dos testes moleculares para:

1. Síndrome de Angelman e Prader-Willi é necessário o sangue do paciente, pai e mãe;
2. Distrofia Muscular de Duchenne (Neuro-NGS) - Teste dividido em duas etapas: NGS e MLPA. O MLPA somente será realizado caso o resultado do NGS seja negativo;
3. Síndromes de Alagille, Rett ou Sotos (Desenv-NGS) - Teste dividido em duas etapas: NGS e MLPA. O MLPA somente será realizado caso o resultado do NGS seja negativo;
4. Doença de Charcot-Marie-Tooth (Neuro-NGS) - Teste dividido em duas etapas: MLPA e NGS. O NGS somente será realizado caso o resultado do MLPA seja negativo;
5. Lista completa de genes – Painel-NGS
<http://genoma.ib.usp.br/servicos/consultas-e-testes-geneticos/doencas-atendidas/painel-ngs>