



**IDENTIFICAÇÃO DO CASO INDEX (DOENTE/PROPÓSITO) / FAMILIAR** (campo obrigatório, riscar o que não interessa)

Nome: \_\_\_\_\_; Idade: \_\_\_\_\_; Sexo: ☐ M ☐ F ;

Etnia e origem geográfica: - do propósito \_\_\_\_\_;

- da Mãe \_\_\_\_\_, - do Pai \_\_\_\_\_,

Nº processo hospitalar/consulta: \_\_\_\_\_

Colar neste espaço a vinheta de  
identificação / Código de barras

**IDENTIFICAÇÃO DA AMOSTRA** (campo obrigatório)

☐ Sangue total; ☐ DNA; ☐ Células de epitélio bucal ou saliva; ☐ Outro \_\_\_\_\_

**URGENTE** ☐

Motivo: \_\_\_\_\_

**INFORMAÇÃO DO MÉDICO** (campo obrigatório)

Médico \_\_\_\_\_

Morada \_\_\_\_\_

Instituição: \_\_\_\_\_ Departamento: \_\_\_\_\_

Telefone: \_\_\_\_\_ Fax: \_\_\_\_\_ E-mail: \_\_\_\_\_

**TESTE MOLECULAR REQUERIDO** (campo obrigatório)

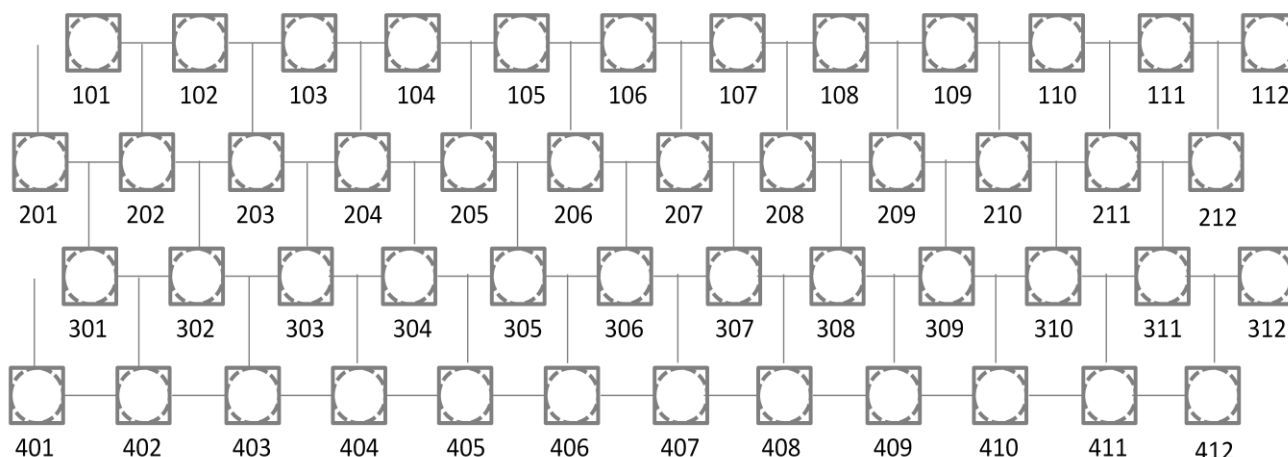
**Avaliação genética de miocardiopatia hipertrófica** ☐

Avaliação das alterações genéticas que são consideradas como associadas a miocardiopatia hipertrófica. São avaliadas alterações genéticas que estão relacionados com os mecanismos de contração cardíaca e que englobam maioritariamente alterações a nível 1) mecânico que dizem respeito à cinética entre as proteínas sarcoméricos; 2) bioquímicos, que avaliam as alterações genéticas que alteram a sensibilidade ao cálcio e 3) bioenergético que se relaciona com a atividade da ATPase da miosina. Neste contexto, são avaliadas 957 alterações genéticas, em 53 genes, associadas à miocardiopatia hipertrófica.

**CONSULTA DE GENÉTICA MÉDICA:** Data \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_; **IDADE DE DIAGNÓSTICO:** \_\_\_\_\_

**INFORMAÇÃO FAMILIAR**

Identificação na árvore genealógica do caso índice (doente ou propósito) e familiares. Assinalar o indivíduo do presente estudo com uma ↗.





Nome: \_\_\_\_\_

Nº processo hospitalar/consulta: \_\_\_\_\_

Posição na árvore	Nome / Nº processo hospitalar	Informação clínica e data de diagnóstico

**INFORMAÇÃO CLÍNICA: EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO**

---

---

---

**TERAPÊUTICA**

---

---

**ANEXO**

☐ Tubos marcados com a informação relativa ao caso *índice* (doente, propósito) / familiar

☐ **Sangue** total (preferencial), Data de colheita: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_, Condições: 4mL ou 2X 3mL em tubo de hemograma com *spray* K<sub>2</sub>EDTA

☐ **DNA**, Data de colheita: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_; Volume \_\_\_\_µL; Concentração \_\_\_\_ µg/mL; Método de Purificação: \_\_\_\_\_; Condições: mínimo 300ng a 35ng/µL

☐ Células de epitélio bucal ou saliva, Condições Ex: *Oragene DNA collection kit*, Genotek

**CONSENTIMENTO INFORMADO**

Eu, abaixo assinado, declaro que autorizo a colheita de material biológico meu/ de..... [afiliação/ nome] para realização do teste genético especificado nesta requisição. Declaro que me foi disponibilizada a informação necessária sobre a realização do mesmo e que compreendo o interesse e limitações do teste de estudo genético de Miocardiopatia Hipertrófica que me foi prescrito, tendo decidido realizá-lo.

Autorizo o tratamento de dados digitais: sim ☐ não ☐

Autorizo que o produto biológico seja utilizado na investigação da doença: sim ☐ não ☐

**Data**

**Assinatura do utente**

**Assinatura do Médico**

\_\_\_\_/\_\_\_\_/20\_\_\_\_ \_\_\_\_\_