



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

Nome: \_\_\_\_\_ Data nascimento \_\_\_\_\_

Sexo: ☐ M ☐ F; Etnia e origem geográfica: - do propósito \_\_\_\_\_;-  
da Mãe \_\_\_\_\_, - do Pai \_\_\_\_\_, Nº processo  
hospitalar/consulta: \_\_\_\_\_

Vinheta de identificação /  
Código de barras

Colar neste espaço a vinheta de  
identificação / Código de barras

**IDENTIFICAÇÃO DA AMOSTRA** (campo obrigatório)

☐ Sangue total ☐ DNA ☐ Saliva

**URGENTE** ☐

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

**INFORMAÇÃO DO MÉDICO REQUISITANTE** (campo obrigatório)

Médico: \_\_\_\_\_

Morada: \_\_\_\_\_

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

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

**TESTE MOLECULAR REQUERIDO** (campo obrigatório)

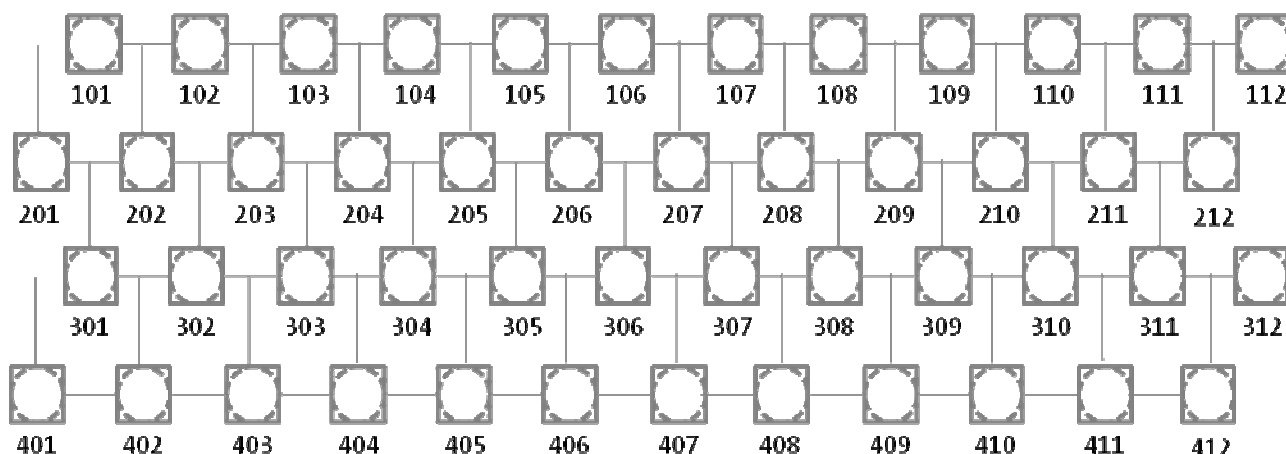
**Avaliação genética de miocardiopatia hipertrófica** ☐

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 ou K<sub>3</sub>EDTA
- ☐ **DNA**, Data de colheita: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_; Volume \_\_\_\_ µL; Concentração \_\_\_\_ µg/mL; Método de Purificação: \_\_\_\_\_; Condições: mínimo 300ng a 35ng/µL,
- ☐ Saliva, Condições Ex: *Oragene DNA collection kit*, Genotek

### CONSENTIMENTO INFORMADO (ASSINATURA OBRIGATÓRIA)

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 e dados clínicos seja utilizado na investigação da doença: sim ☐ não ☐

**Local e Data** \_\_\_\_\_; \_\_\_\_/\_\_\_\_/ 20\_\_\_\_ **Assinatura** \_\_\_\_\_

**Assinatura do Médico Requisitante** \_\_\_\_\_