



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)

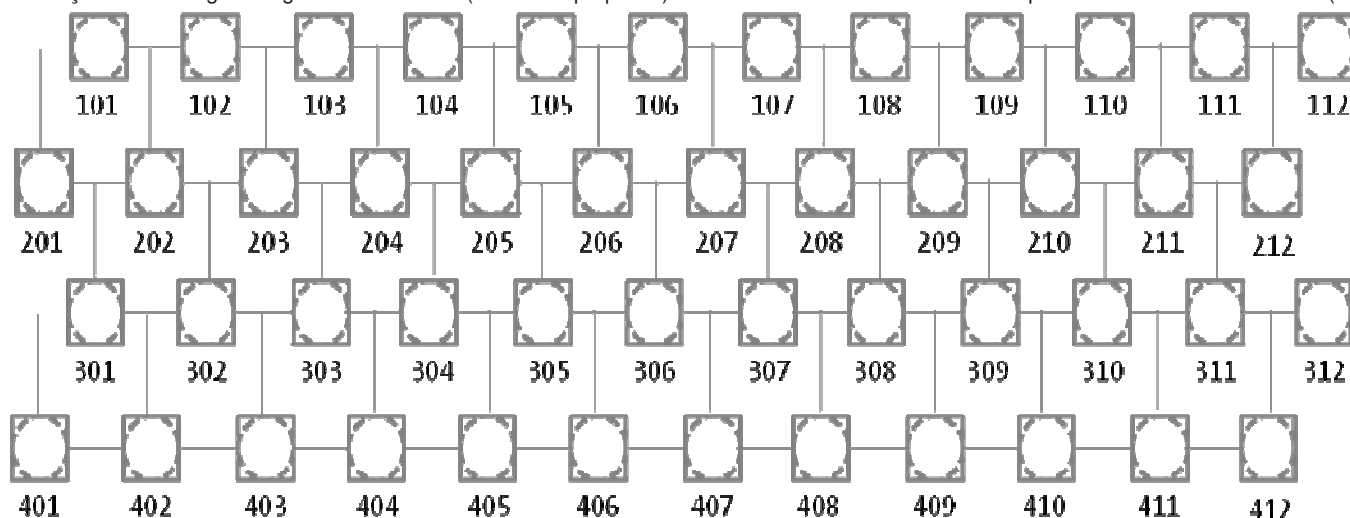
Marcadores moleculares patológicos de elevado risco e prevalência de hipercolesterolemia familiar ☐

Avaliação das mutações do gene *LDLR* responsáveis por hipercolesterolemia familiar e que estão associadas a 1) níveis elevados de colesterol total e de colesterol LDL-C em circulação, 2) fenótipo muito grave, 3) risco de doença cardiovascular prematura, 4) maior frequência na população. Avaliação de alterações genéticas do gene *APOE* associadas a risco aumentado de doença cardiovascular prematura.

CONSULTA PRÉVIA 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 seta (↗).





Nome: _____
Nº processo hospitalar/consulta: _____

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

INFORMAÇÃO CLÍNICA: EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

Ao preencher estes campos está contribuir para a modelação dos dados associados aos fatores de risco da hipercolesterolemia familiar, melhorando futuros diagnósticos.

Informação Clínica		Dados
Data e Idade de diagnóstico de FH		____ (dia) / ____ (mês) / ____ (ano), ____ anos
Colesterol total ____ an tp mg/dl, ____ ap tp mg/dl; LDL-C ____ an tp mg/dl, ____ ap tp mg/dl; HDL ____ an tp mg/dl, ____ ap tp mg/dl; VLDL ____ an tp mg/dl, ____ ap tp mg/dl, colesterol não HDL ____ an tp mg/dl, ____ ap tp mg/dl; ApoA1 ____ mg/dl, ApoB ____ mg/dl (an tp -antes da terapêutica, ap tp - após terapêutica)		
Antecedentes pessoais de doença cardiovascular	Enfarte do miocárdio <input type="checkbox"/> ____ ^(A) , Angina <input type="checkbox"/> ____ ^(A) , STENT <input type="checkbox"/> ____ ^(A) , Bypass coronário <input type="checkbox"/> ____ ^(A) , Aneurismas ____ ^(A) , Doença carotídea <input type="checkbox"/> ____ ^(A) , Acidente vascular cerebral <input type="checkbox"/> ____ ^(A) , Doença arterial periférica prematura <input type="checkbox"/> ____ ^(A) , Hipertensão renovascular <input type="checkbox"/> ____ ^(A)	
Sinais	Xantomas tendinosos <input type="checkbox"/> , Xantelasmas palpebrais <input type="checkbox"/> , Arco senil <input type="checkbox"/> , Fígado gordo <input type="checkbox"/>	
Doenças associadas	Doença da tiroide <input type="checkbox"/> , Doença hepática <input type="checkbox"/> , Doença pancreática <input type="checkbox"/> , Doença autoimune <input type="checkbox"/> , Doença renal crónica <input type="checkbox"/> , Hipertensão arterial <input type="checkbox"/>	
História Familiar	Colesterol elevado <input type="checkbox"/> , LDL elevado <input type="checkbox"/> , Doença cardiovascular prematura (antes dos 55A para os homens e dos 60A para as mulheres) <input type="checkbox"/> , morte súbita <input type="checkbox"/>	
Fatores de risco associados	<i>Fast food</i> <input type="checkbox"/> , Sedentarismo <input type="checkbox"/> , Obesidade <input type="checkbox"/> , Excesso de peso <input type="checkbox"/> , Unidades de bebida alcoólica ^(1 unidade = copo) / semana ____ , Tabagismo : fuma <input type="checkbox"/> , nº cigarros / dia ____ , unidades de maço /ano ____ , ex-fumador à ____ anos	
Terapêutica		



Nome: _____
Nº processo hospitalar/consulta: _____

ANEXO

- ☐ Tubos marcados com a informação relativa ao caso *índex* (doente, propósito) / familiar
- ☐ **Sangue** total (preferencial), Data de colheita: ____ / ____ / ____, Condições: 4mL ou 2X 3mL em tubo de hemograma com *spray* K₂EDTA ou K₃EDTA
- ☐ **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 marcadores de patológicos de hipercolesterolémia familiar que me foi prescrito, tendo decidido realizá-lo.

Autorizo o tratamento anonimizado de dados digitais: sim ☐ não ☐

Autorizo que o produto biológico e dados clínicos sejam utilizados anonimizados na investigação da doença: sim ☐ não ☐

Local e Data _____; ____ / ____ / 20____ Assinatura _____

Assinatura do Médico Requisitante _____