



**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 de alterações genéticas associadas a hipercolesterolemia familiar**

Avaliação das alterações genéticas associadas a hipercolesterolemia familiar que estão associadas a níveis elevados de colesterol LDL em circulação e risco aumentado de doença cardiovascular prematura

**Indicar o teste pretendido**

- Painel Fase 1: avaliação dos genes *LDLR*, *APOE* ☐

- Painel Completo: avaliação dos genes *LDLR*, *APOB*, *PCSK9*, *APOE* ☐

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

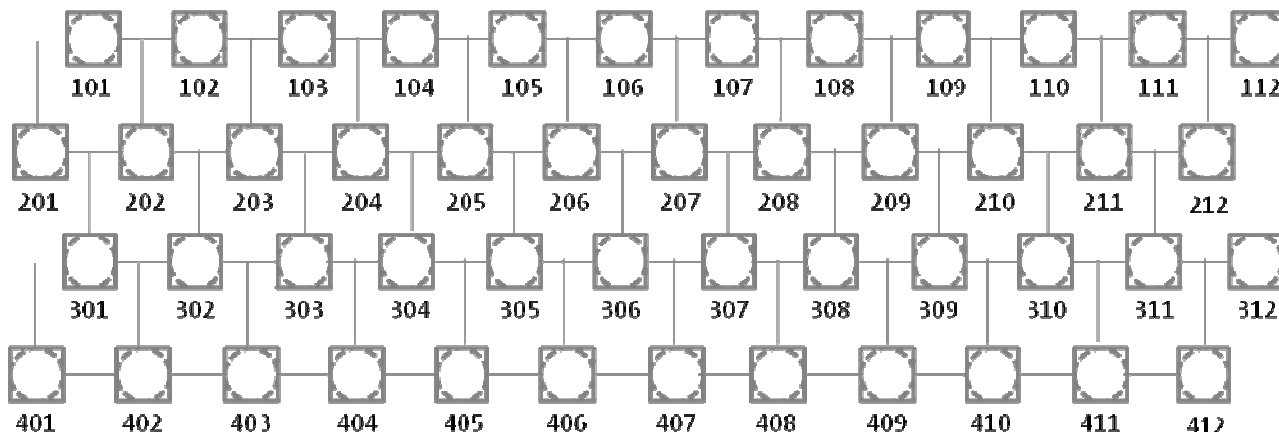
**INFORMAÇÃO FAMILIAR**

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
<b>Colesterol total</b> _____ an tp mg/dl, _____ ap tp mg/dl; <b>LDL-C</b> _____ an tp mg/dl, _____ ap tp mg/dl; <b>HDL</b> _____ an tp mg/dl, _____ ap tp mg/dl; <b>VLDL</b> _____ an tp mg/dl, _____ ap tp mg/dl, <b>colesterol não HDL</b> _____ an tp mg/dl, _____ ap tp mg/dl; <b>ApoA1</b> _____ mg/dl, <b>ApoB</b> _____ 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 _____ (A) <input type="checkbox"/> , Hipertensão renovascular _____ (A) <input type="checkbox"/>
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"/>



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

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

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	

#### 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 marcadores de risco genético de hipertensão arterial 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 \_\_\_\_\_