



**REQUISIÇÃO DE TESTE MOLECULAR**  
**AValiação GENÉTICA DE MIOCARDIOPATIA HIPERTRÓFICA**

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

Acrónimo: \_\_\_\_\_ (1ª letra de cada nome ou um número) ; Idade: \_\_\_\_\_; 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; ☐ 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** ☐

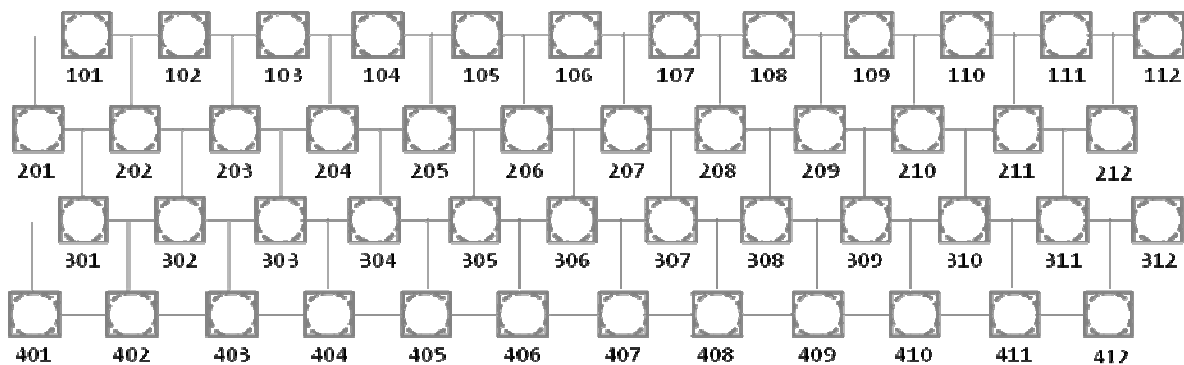
Avaliação das alterações genéticas que são consideradas como associadas a miocardiopatia hipertrófica. São avaliadas alterações genéticas que estão relacionados com o mecanismos de contração cardíaca e que englobam maioritariamente alterações a nível 1) mecânico que dizem respeito à cinética entre as proteínas sarcoméricos; 2) bioquímico, 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 56 genes, associadas à miocardiopatia hipertrófica.

**CONSULTA DE GENÉTICA MÉDICA** : Data ...../...../.....; **DATA DE DIAGNÓSTICO**: ...../...../.....;

**INFORMAÇÃO FAMILIAR**

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

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_



Posição na árvore	Nº processo hospitalar / acrónimo	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 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 25ng/µL, ☐ Células de epitélio bucal ou saliva, Condições Ex: *Oragene DNA collection kit*, Genotek

## DOCUMENTOS ASSINADOS PELO MÉDICO

Termo de responsabilidade ☐

Autorizo o tratamento de dados digitais: sim ☐ não ☐

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

## INFORMAÇÃO RELATIVA AO CONSENTIMENTO INFORMADO (obrigatória a assinatura)

**A MINHA ASSINATURA NO DOCUMENTO DE CONSENTIMENTO INFORMADO FOI REALIZADA APÓS A ASSINATURA DO DOENTE / INDIVÍDUO. SEREI RESPONSÁVEL POR GUARDAR O REFERIDO DOCUMENTO.**

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_; Assinatura do Médico: \_\_\_\_\_