



Requisição para Diagnóstico Pré-natal

1.1- Identificação do Utente (pode ser colada etiqueta)

Nome: _____

Data nascimento: ___/___/___

Morada: _____

Processo hospitalar: _____ DPN: _____

1.2- Identificação da Instituição

- Maternidade Bissaya-Barreto
 Maternidade Daniel de Matos
 Centro Hospitalar da Cova da Beira
 Outro: _____

1.3- Identificação do Médico (Letra legível)

Nome: _____

Nº mecanográfico: _____

2- Amostra

- Líquido amniótico (LA) Vilosidades Coriônicas¹
 Sangue fetal do cordão Sangue materno
 Pele Fetal Outra: _____

Data da Colheita: ___/___/___

Dados da Gravidez

Idade gestacional: ___s ___d

Gesta ___ Para ___

¹As amostras de vilosidades coriônicas devem ser acompanhadas de amostra do sangue da mãe.

3- Indicações (por favor preencher com letra legível)

- Idade materna avançada: ___ anos Rastreio bioquímico (risco: _____)
- Anomalias ecográficas Rastreio ecográfico (valor TN: _____)
- Hidrânios Oligoâmnios Anâmnios Higroma Hidrópsia
- Quistos plexos coróides Encefalocelo Anencéfalo Mielomeningocele
- Fenda labial Fenda palatina Hipoplasia dos ossos do nariz
- Onfalocelo Gastroquises Pielectasia unilat. bilat.
- Ossos longos curtos Pé boto: _____
- Cardiopatia: _____
- S. Polimalformativo: _____

Outras: _____

- Pais com rearranjo cromossómico. Especifique com o cariótipo anterior e se possível o Laboratório em que foi realizado: _____
- Feto anterior com anomalia cromossómica. Especifique com o cariótipo anterior e se possível o Laboratório em que foi realizado: _____
- Infecção materna: CMV Toxoplasmose Outra: _____
- Resolução de possível mosaicismo fetal: _____
- Estudo molecular / bioquímico (preencher 5). Especifique: _____
- Outro: _____

4- Requisição de Testes

- Estudo do Cariótipo QF-PCR (Quantitative Fluorescence-PCR) Testes de MLPA² Testes de FISH
- Síndrome de X-Frágil³ Despiste de aneuploidias (13,18,21,X,Y) Síndrome de DiGeorge (22q11.2) Sonda: _____
- Array-CGH Estudo de Regiões Subteloméricas Outro: _____

² Os Painéis de Sondas de MLPA encontram-se discriminados no verso e no documento Testes Disponíveis/ ³As amostras devem ser acompanhadas de amostra de sangue da mãe.

5- Procedimentos especiais e/ou envio

- cultura celular para envio⁴ expansão da cultura e criopreservação
- extracção de DNA imortalização de linfócitos com EBV
- envio de DNA⁴ manter cultura para outros testes*
- manter DNA para outros testes *duração de armazenamento _____

Reservado ao Lab. de Citogenética e Genómica

⁴As amostras para envio obrigam ao preenchimento do Anexo de Envio.

Indicações de envio: (A) As amostras enviadas devem obedecer às regras indicadas no documento Requisitos de Colheita e Envio de Amostras.
(B) Telefonar em caso de amostras urgentes ou envio após horas normais de funcionamento.
(C) Manter amostras à temperatura ambiente e selar bem e rotular todos os tubos/frascos.
(D) Enviar o mais rapidamente possível.

Painéis de sondas de MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

1- Pesquisa de Síndromes de Microdeleção e outras regiões específicas

• Síndrome de deleção 1p36 • microdeleção 1q21.1 • microdeleção 2p16 • microdeleção 2q23/MBD5 • microdeleção 2q33/ SATB2 • microdeleção 3q29 • Síndrome Wolf-Hirschhorn 4p16.3 • Síndrome Cri du Chat, 5p15 • Síndrome Sotos, 5q35.3 • Síndrome Williams, 7q11.23 • microdeleção 7q36.1 • Síndrome Langer-Giedion, 8q • microdeleção 9q22.3 • Síndrome DiGeorge região 2, 10p15 • Síndrome Wagr, 11p • microdeleção 12p11.23 • Síndrome Prader-Willi / Angelman ,15q11.2 • microdeleção 15q13 • Síndrome de deleção 15q24 • Síndrome Rubinstein-Taybi ,16p13.3 • microdeleção 16p11 • Síndrome Miller-Dieker, 17p • Síndrome Smith-Magenis, 17p11.2 • Síndrome de microdeleção NF1, 17q11.2 • microdeleção 17q12 • microdeleção 17q21 • microdeleção 18q21.2 • microdeleção 20p12.2 • Síndrome DiGeorge, 22q11 • região distal 22q11 • região 22q13 /Síndrome Phelan-McDermid • MECP2 / Xq28

2- Estudo das regiões subteloméricas

3- Estudo das regiões envolvidas no autismo

• 15q11-q13 • 16p11 • 22q13

4- Síndrome de DiGeorge

Estudo das regiões 22q11.2 e 10p14

5- Síndrome de Prader-Willi / Angelman

Estudo da região 15q11-q13 e do padrão de metilação desta região

6- Síndrome de Beckwith-Wiedemann

Estudo da região 11p15 e do padrão de metilação desta região

7- Síndrome de Silver-Russell

Estudo da região 11p15 e do padrão de metilação desta região

Nota – Poderão ser efectuados outros estudos pela técnica de MLPA além dos mencionados, de acordo com a oferta do fabricante, mediante contacto prévio com o Laboratório.