



HeartGenetics, Genetics & Biotechnology S.A.
Biocant Park, Núcleo 04, Lote 4A
3060-197 Cantanhede, Portugal
contact@heartgenetics.com | www.heartgenetics.com

IDENTIFICAÇÃO DO CASO ÍNDICE (DOENTE/PROPOSTO) / FAMILIAR (campo obrigatório, riscar o que não interessa)

Nome: _____ Data nascimento _____
Sexo: M F; Etnia e origem geográfica: - do proposto _____;
- da Mãe _____, - do Pai _____, Nº processo
hospitalar/consulta: _____

Etiqueta de identificação /
Código de barras
Colar neste espaço a etiqueta de
identificação / Código de barras

IDENTIFICAÇÃO DA AMOSTRA (campo obrigatório)

Sangue total DNA Saliva

MOTIVO _____

Urgente

INFORMAÇÃO DO MÉDICO REQUISITANTE (campo obrigatório)

Médico: _____
Endereço: _____
Instituição: _____ Departamento: _____
Telefone: _____ Fax: _____ E-mail: _____

TESTE MOLECULAR REQUERIDO

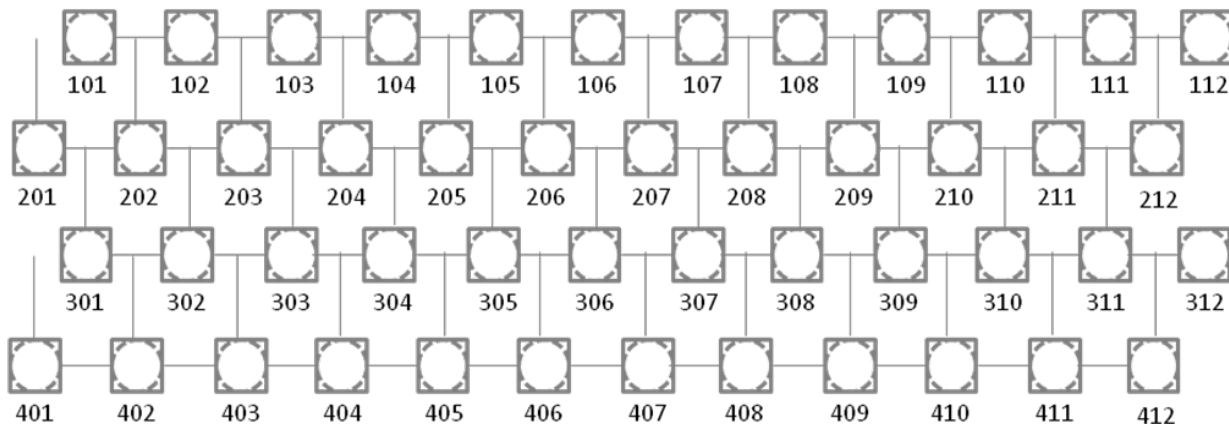
Estudo de marcadores moleculares patogénicos de miocardiopatia hipertrófica

Estudo de mutações genéticas, em 18 genes (**ACTC1, ACTC2, BRAF, CRYAB, CSRP3, FHL1, FLNC, LAMP2, LDB3, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1**) associadas a fenótipos severos de cardiomiopatia hipertrófica. São avaliadas alterações genéticas que estão relacionados com os mecanismos de contração cardíaca e que englobam alterações a nível 1) mecânico que dizem respeito à cinética entre as proteínas do sarcómero; 2) bioquímico, que avaliam as alterações genéticas que alteram a sensibilidade ao cálcio e 3) bioenergético que se relaciona com a atividade ATPase da miosina.

CONSULTA PRÉVIA DE GENÉTICA MÉDICA: Data ____/____/____; **IDADE DE DIAGNÓSTICO:** _____

INFORMAÇÃO FAMILIAR

Identificação na árvore genealógica do caso índice (doente ou proposto) 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

MEDICAÇÕES EM USO

ANEXO

- Tubos marcados com a informação relativa ao caso *índice* (doente, proposto) / familiar
- Sangue** total (preferencial), Data de coleta: ____ / ____ / ____, Condições: 4mL ou 2X 3mL em tubo de hemograma com *spray* K₂EDTA ou K₃EDTA
- DNA**, Data de coleta: ____ / ____ / ____; Volume ____ µL; Concentração ____ µg/mL; Método de Purificação: _____; Condições: mínimo 300ng a 35ng/µL,
- Saliva (Kit recomendado: *Oragene DNA collection kit*, Genotek)

CONSENTIMENTO INFORMADO (ASSINATURA OBRIGATÓRIA)

Eu, abaixo assinado, declaro que autorizo a coleta de material biológico meu / de [filiação/ 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 a aplicação e limitações do teste de estudo genético de miocardiopatia hipertrófica que me foi prescrito, tendo decidido realizá-lo. Nenhuma informação será impressa ou disponibilizada identificando a minha identidade, sem o meu expresso consentimento informado por escrito. Compreendo que serão implementadas medidas de gestão e físicas por forma a proteger a confidencialidade dos meus dados. Tenho conhecimento que os meus dados serão mantidos de forma protegida por tempo indeterminado. A qualquer momento, eu tenho o direito de acessar, atualizar e/ou eliminar os meus dados pessoais, através do envio de um e-mail para o seguinte endereço: contact@heartgenetics.com.

Autorizo o tratamento anonimizado dos dados digitais: sim não

Autorizo que o produto biológico e dados clínicos sejam utilizados anonimizados em pesquisa: sim não

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

Assinatura do Médico Requisitante _____