

Eu, _____, autorizo o laboratório a realizar na minha amostra, ou na do meu probento, o teste de sequenciamento completo de exoma (EXOMA) recomendado pelo meu médico.

Consentimento dos pais (somente em caso das amostras terem sido coletadas para análise):

Eu, _____ (PAI), autorizo o laboratório a realizar testes genéticos na minha amostra com o objetivo de ajudar na interpretação dos resultados gerados por EXOMA na amostra de sangue do meu probento ou parente, como foi recomendado pelo meu médico. Compreendo que os resultados da minha amostra não serão reportados em laudo médico separado.

Eu, _____ (MÃE), autorizo o laboratório a realizar testes genéticos na minha amostra com o objetivo de ajudar na interpretação dos resultados gerados por EXOMA na amostra de sangue do meu probento ou parente, como foi recomendado pelo meu médico. Compreendo que os resultados da minha amostra não serão reportados em laudo médico separado.

Data: ____/____/____

Assinatura do paciente ou responsável

Data: ____/____/____

Assinatura do pai (caso haja coleta de amostra para análise)

Data: ____/____/____

Assinatura da mãe (caso haja coleta de amostra para análise)

QUESTIONÁRIO DE REQUISIÇÃO DO EXOMA

Por favor, preencha os dados abaixo de acordo com os campos indicados

INFORMAÇÕES DO PACIENTE:

Nome: _____

Sexo: () Fem. () Masc. () Não definido

Data de coleta: __/__/__

Ancestralidade:

() Afro-Americano () Asiático () Judeu Asquenaze () Hispânico () Caucasiano Europeu () Indígena

() Outros (especificar): _____

Informações dos pais:

Nome e sobrenome da

mãe: _____

Data de nascimento: __/__/__

() Assintomática () Sintomática

Data de coleta: __/__/__

Nome e sobrenome do pai: _____

Data de nascimento: __/__/__ () Assintomática () Sintomática

Data de coleta: __/__/__

Informações clínicas:

Complete as informações abaixo sobre o paciente submetido ao teste. Se sua resposta for “sim” para qualquer item, por favor, forneça uma descrição adicional (por exemplo, se responder sim em “malformação dos membros”, descreva o tipo de anormalidade e em qual membro; se responder “sim” em “crescimento anormal”, descreva o percentil do parâmetro de estatura, etc). Forneça também um resumo da história clínica e um pedigree (isto deve ser fornecido pelo médico que solicitou o exame). Estas informações são importantes para auxiliar na interpretação dos resultados do sequenciamento completo do exoma. Recomenda-se que as informações sejam preenchidas com o auxílio de um médico.

Nome do médico: _____

CRM: _____ Telefone: () _____

E-mail: _____

| Sinais e Sintomas | SIM | DESCRIÇÃO | NÃO | NÃO SEI |
|---|------------|------------------|------------|----------------|
| Prematuridade | | | | |
| Restrição de crescimento intrauterino | | | | |
| Atraso de marcos motores | | | | |
| Atraso desenvolvimento linguagem | | | | |
| Regressão neurológica | | | | |
| Autismo / Espectro autista | | | | |
| Deficiência intelectual | | | | |
| Perda de audição | | | | |
| Hipotonia | | | | |
| Hipertonia / Espasticidade | | | | |
| Convulsões | | | | |
| Ataxia | | | | |
| Movimentos Anormais | | | | |
| Dismorfismos | | | | |
| Baixa Estatura | | | | |
| Alta Estatura | | | | |
| Microcefalia | | | | |
| Macrocefalia | | | | |
| Hiperextensibilidade | | | | |
| Contraturas nas articulações | | | | |
| Obesidade / Crescimento anormal | | | | |
| Alterações estruturais do Sistema Nervoso Central (SNC) | | | | |
| Malformações oculares | | | | |
| Perda de visão | | | | |
| Problemas cardíacos congênitos | | | | |
| Alterações renais | | | | |
| Alterações esqueléticas | | | | |
| Escoliose | | | | |
| Malformação dos membros | | | | |
| Alterações de pele | | | | |
| Alterações de genitália | | | | |
| Organomegalia | | | | |
| Hemi-hipertrofia | | | | |
| Câncer / Tumores | | | | |

Quadro clínico

Há alguma suspeita específica? Se sim, qual: _____

Há familiares com os mesmos sintomas? () Não () Sim, qual o grau de parentesco? _____

Provável padrão de herança (se mais de um padrão for possível, assinalar os dois):

() Autossômica Dominante () Autossômica Recessiva () Ligada ao X () Esporádico () Não sei

Informações adicionais:
