



CENTER FOR NEUROSCIENCE AND CELL BIOLOGY
UNIVERSITY OF COIMBRA, PORTUGAL

Associação privada sem fins lucrativos
Reconhecida como pessoa colectiva de utilidade pública

LABORATÓRIO DE BIOQUÍMICA GENÉTICA

Responsável do laboratório: Prof. Doutora Manuela Grazina

Laboratório Certificado
Registo nº PT-2011/CEP 3971



Prazo de envio de relatórios: até 4 meses. Este é o prazo máximo, que pode ser encurtado, especialmente tendo em conta prazos de consulta ou casos urgentes.

Análise genética do gene *MEF2C* (OMIM: *600662)

Rastreio genético do atraso mental, epilepsia, malformações cerebrais (OMIM: #613443)

Código 34900J

ENTIDADE REQUISITANTE: _____ Serviço: _____ Médico: _____ Nº Mec.: _____

Morada para envio de relatório: _____

Contactos: Telefone _____ Fax _____ E-mail _____

Data de requisição: ____ - ____ - ____ (dia-mês-ano)

IDENTIFICAÇÃO DO UTENTE: Etnia: Caucasiana Africana Asiática Nativo Americana Cigana Outra _____

Nome: _____

Data de Nascimento: ____ - ____ - ____ (dia-mês-ano) Sexo: F M Nº Processo: _____

ETIQUETA (OPCIONAL) DATA DE PRÓXIMA CONSULTA: ____ - ____ - ____ (dia-mês-ano)

DETALHES CLÍNICOS:

Idade de Início: _____ História familiar: Não Sim Familiar Afetado _____ Consanguinidade Parental: Não Sim

INFORMAÇÃO CLÍNICA:

Atraso de desenvolvimento Epilepsia Malformações cerebrais Dismorfismos faciais Movimentos Estereotipados
 Hipotonia Convulsões Autismo Défice cognitivo Outras _____

Mutação familiar conhecida? SIM NÃO Se sim, qual e em que gene? _____

Caso índice (doente) Caso familiar (doente) Caso familiar (saudável)

Anexar, sempre que possível e aplicável, a informação relativa a árvore genealógica usando a seguinte simbologia:

Homem, Mulher Afectados
Falecidos Portadores
Consanguinidade Caso índice

Consentimento informado:

Eu, declaro que autorizo a colheita de material biológico meu/de _____ [afiliação], _____ [nome], nascido/a a ____/____/____, para a execução do teste genético acima especificados, cujas finalidades e limitações me foram explicadas pelo médico acima referido. Autorizo que a minha amostra seja armazenada de forma a permitir a repetição de testes ou a realização de testes adicionais. Os dados sujeitos a sigilo médico só poderão ser revelado a outros com a minha permissão. Declaro ainda que a minha amostra poderá/ não poderá [riscar o que não interessa] ser cedida ao LBG e ser utilizada para fins de investigação. Se durante a investigação for identificada alguma alteração que possa ter impacto na sua saúde, esta informação ser-lhe-á facultada seguindo as regras do aconselhamento genético.

Assinatura: _____

AMOSTRA

(Sangue, colhido em EDTA – 10 ml. Enviar imediatamente após colheita à temperatura ambiente. Caso não seja possível o envio logo após a colheita, armazenar a 4°C até um máximo de 7 dias. Para outras opções, contactar o Laboratório). Podem ser entregues em mão (de preferência na sala 2.01 ou 2.02) ou enviadas, ATÉ ÀS 16 HORAS acompanhadas deste formulário e do termo de responsabilidade respetivo.

Tipo de amostra sangue outro _____ Quantidade _____ Data de Colheita: _____ (dia-mês-ano)

Hora de Colheita: _____ Data de envio: _____ (dia-mês-ano)

Confirmo que as instruções de colheita, acondicionamento e transporte foram cumpridas

Nome e assinatura de quem fez a colheita _____

Nota: O LABORATÓRIO NÃO GARANTE OS RESULTADOS EM AMOSTRAS QUE NÃO CUMPRAM OS REQUISITOS DEFINIDOS NAS INSTRUÇÕES. A COLHEITA É DA RESPONSABILIDADE DE QUEM A REALIZA.

A preencher na receção da amostra no LBG:

Nome, data/hora, conformidade _____

Id. Interna _____

REPRODUÇÃO PROIBIDA

Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Pólo III – Subunidade 1, Sala 2.01 - 2º andar, Azinhaga de Sta Comba Gelas, 3000 – 354 COIMBRA Tel. 351-239480036/38/40; Fax: 351-239480048.

Para qualquer esclarecimento contacte: Prof. Doutora Manuela Grazina (bioqgene@gmail.com; mmgrazina@gmail.com, Tlm: 919414117.)