



## REQUISIÇÃO DE ESTUDOS DE GENÉTICA E GENÓMICA DE TUMORES SÓLIDOS

### I. ENTIDADE REQUISITANTE

MÉDICO REQUISITANTE (LEGÍVEL) \_\_\_\_\_

TEL. \_\_\_\_\_

E-MAIL \_\_\_\_\_

### II. AMOSTRA ENVIADA

1. PRODUTO(S) ENVIADO(S) \_\_\_\_\_

ENVIADO EM / / \_\_\_\_\_

TUMOR SÓLIDO/METÁSTASE EM PARAFINA

ASPIRADO/BÍOPIA GANGLIONAR

SANGUE PERIFÉRICO

### III. INFORMAÇÃO CLÍNICA

1. DIAGNÓSTICO (DISCRIMINE O MAIS POSSÍVEL) \_\_\_\_\_

2. TERAPÊUTICA (EM CURSO E ANTERIORES) \_\_\_\_\_

### IV. ANÁLISE PRETENDIDA

#### AVALIAÇÃO DE RISCO GENÉTICO OU DIAGNÓSTICO DE CANCRO FAMILIAR

*(Painéis NGS + Sanger + MLPA, e avaliação da inserção Alu no BRCA2. Os genes incluídos em cada painel são os recomendados pelos colégios de especialidades internacionais)*

- 4001** Cancro da mama e ovário hereditário - genes **BRCA1** e **BRCA2**
  - 4000** Cancro da mama e ovário hereditário - painel de 12 genes (**BRCA1, BRCA2, PTEN, TP53, STK11, CDH1, ATM, PALB2, CHEK2, RAD51C, RAD51D, BRIP1**)
  - 4002** Cancro do colon hereditário - painel de 13 genes (**EPCAM, ENG, BRAF, PTEN, BMPR1A, SMAD4, STK11, PMS2, MSH6, MSH2, MLH1, APC** e **MUTYH**)
  - 4003** Síndrome de Lynch - painel de 5 genes (**MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM**)
  - 4004** Polipose Adenomatosa familiar - genes **APC** e **MUTYH**
  - 4005** Cancro gástrico hereditário - gene **CDH1**
  - 4006** Melanoma hereditário - painel de 5 genes (**CDKN2A, CDK4, BAP1, MITF, MC1R**)
  - 4007** Cancro do pâncreas hereditário - painel de 5 genes (**BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, ATM**)
  - 4008** Cancro da próstata hereditário - genes **BRCA1, BRCA2** e **HOXB13**
  - 4009** Síndrome de Li Fraumeni - gene **TP53**
  - 4010** Síndrome de Peutz Jeghers - gene **STK11**
- Outro gene(s), quais \_\_\_\_\_

#### HISTÓRIA FAMILIAR

(A árvore genealógica com a história familiar de cancro é indispensável à análise)

### BIÓPSIA LÍQUIDA E TISSULAR

A **Biópsia Tissular (assinalar )** usa-se normalmente no diagnóstico; a **Biópsia líquida (assinalar )** usa-se tipicamente em doentes em progressão e/ou tratamento, ou quando não é possível acesso a Biópsia Tissular

<input type="radio"/> <b>BT 4410</b>	NGS Panorama mutacional - <b>50 genes</b> (teste de farmacogenómica alargado para identificar alternativas terapêuticas - múltiplas classes de fármacos)	<input type="radio"/> <b>BT 4458</b>	qPCR BRAF V600E (resposta ao vemurafenib e dabrafenib)
<input checked="" type="radio"/> <b>BL 4413</b>		<input checked="" type="radio"/> <b>BL 4459</b>	
<input type="radio"/> <b>BT 4415</b>	NGS Panorama de fusões de genes - 4 genes ( <b>ALK, RET, ROS1, NTRK</b> )	<input type="radio"/> <b>BT 4450</b>	qPCR EGFR 29 mutações (resposta a inibidores EGFR)
<input checked="" type="radio"/> <b>BL 4416</b>	previsão de susceptibilidade a inibidores de tirosina cinase	<input checked="" type="radio"/> <b>BL 4451</b>	
<input type="radio"/> <b>BT 4424</b>	NGS Painel BRCAness - 4 genes ( <b>BRCA1, BRCA2, PALB2</b> e <b>ATM</b> )	<input type="radio"/> <b>BT 4452</b>	qPCR EGFR T790M (resistência ao Erlotinib e outros inibidores de tirosina cinado do EGFR de 1ª e 2ª geração)
<input checked="" type="radio"/> <b>BL 4425</b>	susceptibilidade a fármacos à base de platina e inibidores da PARP	<input checked="" type="radio"/> <b>BL 4453</b>	
<input type="radio"/> <b>BT 4422</b>	NGS TP53 (Identificação de mutações patogénicas para susceptibilidade a activadores de TP53)	<input type="radio"/> <b>BT 4454</b>	qPCR KRAS 19 mutações (resistência a inibidores de EGFR)
<input checked="" type="radio"/> <b>BL 4423</b>		<input checked="" type="radio"/> <b>BL 4455</b>	
<input type="radio"/> <b>BT 4420</b>	NGS Her2 (identifica mutações activadoras para susceptibilidade a inibidores do receptor Her2)	<input type="radio"/> <b>BT 4456</b>	qPCR NRAS 16 mutações (resistência aos inibidores de EGFR)
<input checked="" type="radio"/> <b>BL 4421</b>		<input checked="" type="radio"/> <b>BL 4457</b>	
<input type="radio"/> <b>BT 4418</b>	NGS ESR1 (identificação precoce de mutações de resistência à terapia hormonal)	<input type="radio"/> <b>BT 4460</b>	qPCR PIK3CA 5 mutações (resposta a inibidores mTOR, resistência a inibidores de EGFR)
<input checked="" type="radio"/> <b>BL 4419</b>		<input checked="" type="radio"/> <b>BL 4461</b>	
<input type="radio"/>	NGS outro(s), qual _____	<input type="radio"/>	qPCR Outro(s), qual _____
<input checked="" type="radio"/>		<input checked="" type="radio"/>	

#### CONSENTIMENTO INFORMADO

AUTORIZO a realização do(s) teste(s) genéticos acima indicado(s) sobre o(s) qual(s) fui previamente esclarecido de forma clara e objectiva sobre a aplicação e limitações dos mesmos. AUTORIZO a colheita da amostra biológica necessária à realização do(s) teste(s) genético(s) indicados pelo Centro de Medicina Laboratorial Germano de Sousa ou, quando necessário, por outros laboratórios designados pelo mesmo. AUTORIZO que os dados constantes deste formulário sejam registados e tratados apenas por profissionais devidamente autorizados garantindo a protecção e confidencialidade de acordo com a lei em vigor. DOU O MEU CONSENTIMENTO para que o(s) resultado(s) sejam enviado(s) ao médico prescritor. FUI INFORMADO sobre o meu direito em revogar o consentimento em qualquer altura sem necessidade de justificação, enviando um email.

ASSINATURA DO UTENTE OU REPRESENTANTE LEGAL (MENOR OU MAIOR INCAPAZ) **OBRIGATÓRIO** \_\_\_\_\_

DATA \_\_\_\_\_

ASSINATURA DO MÉDICO **OBRIGATÓRIO** \_\_\_\_\_

CONTACTO P/ ENVIO DE RESULTADO **OBRIGATÓRIO** \_\_\_\_\_

**IMPORTANTE:** Enviar a amostra no dia de colheita. Não enviar à sexta-feira, nem em vésperas de feriado (consultar Laboratório Central).