

Requisição de Exames Complementares

PATOLOGIA MOLECULAR

Médico requisitante:

Telefone:

Instituição/serviço:

Por favor, colar aqui a identificação do doente ou fornecer os seguintes dados:

Nome:

Data nasc.:

Processo:

F

M

Identificar a amostra a enviar com pelo menos **dois dos campos** acima referidos

Nº dos(s) bloco(s):

Data de envio:

Informação clínica:

Diagnóstico inicial

Progressão

Neoplasia do Pulmão

TISSUE LUNG CUSTOM¹ – Pesquisa de mutações, por NGS, nos genes **ALK, BRAF, EGFR, HER2, HER4, KRAS, MET, NRAS, PIK3CA** e de rearranjos nos genes **ALK, NTRK(1, 2 e 3), ROS1 e RET**.

TISSUE LUNG PLUS¹ – Pesquisa de mutações, por NGS, nos genes **ALK, ATK1, BRAF, CDK4, CTNNB1, DDR2, EGFR, FGFR2, FGFR3, HER2, HER3, HER4, JAK2, JAK3, KRAS, MAP2K1, MET, NRAS, PIK3CA e ROS1** e de rearranjos nos genes **ALK, BRAF, FGFR3, NTRK(1, 2 e 3), RET e ROS1**.

TISSUE TARGET¹ – Pesquisa da mutação **p.(Thr790Met)**, por *digitalPCR*, no gene **EGFR** - exão 20.

LIQUID TARGET² – Pesquisa da mutação **p.(Thr790Met)**, por *digitalPCR*, no gene **EGFR** - exão 20.

LIQUID LUNG² – Pesquisa de mutações, por NGS, nos genes **ALK, KRAS, PIK3CA, BRAF, MAP2K1, ROS1, EGFR, MET, TP53, HER2 e NRAS**.

Neoplasia Gastrointestinal

KRAS e NRAS^{1 e 2} – Pesquisa de mutações *hotspot* nos genes **KRAS e NRAS** (codões 12, 13, 59, 61, 117 e 146).

Instabilidade de Microsatélites¹ – Análise dos **cinco marcadores** de consenso para determinação de instabilidade de microsatélites.

BRAF¹ – Pesquisa da mutação **p.(Val600)** no gene **BRAF**.

GIST¹ – Pesquisa de mutações no gene **KIT** (exões 9, 11, 13, 14 e 17) e no gene **PDGFRA** (exões 12, 14 e 18).

Metilação do MLH1¹ – Análise do estado de metilação do promotor do gene **MLH1**.

Neoplasia da Mama/Ovário

Cancro da mama/ovário¹ – Pesquisa de mutações, por NGS, nos genes **BRCA1 e BRCA2**.

Cancro da mama¹ – Pesquisa de mutações no gene **PIK3CA** (exões 4, 7, 9 e 20).

Cancro da mama¹ – PAM50 (Prosigna®).

Neoplasia do Sistema Nervoso Central

Glioma/glioblastoma – MGMT¹ – Análise do estado de metilação do promotor do gene **MGMT**.

Glioma/glioblastoma – IDH¹ – Pesquisa de mutações *hotspot* nos genes **IDH1 e IDH2** (codões 132 e 172, respetivamente).

Glioma/glioblastoma – Histona H3¹ – Pesquisa de mutações *hotspot* nos genes **H3F3A e Hist1H3B** (codões 27 e 34).

Glioma/glioblastoma Painei¹ – Pesquisa de alterações em **52 genes**, por NGS, incluindo: mutações *hotspot*, rearranjos e amplificação nos genes **BRAF, EGFR, FGFR1, FGFR2, FGFR3, PDGFRA, MET**; mutações *hotspot* nos genes **IDH1, IDH2, PIK3CA, TERT**; CNVs nos genes **CDK4, CDK6, CCND1, FGFR4**; rearranjos/fusões nos genes **ALK, NTRK(1, 2 e 3), ROS1**.

Meduloblastoma Painei¹ – Pesquisa de alterações em **203 genes**, por NGS, incluindo mutações *hotspot* nos genes **CTNNB1, SMO, TERT**; mutações com cobertura total dos genes **APC, PTCH1, TP53, SUFU, SMARCA4** e CNVs nos genes **MYC e MYCN**.

Outras patologias

Genotipagem de HPV^{1,3} – Genotipagem de **20** estirpes de **alto risco** e **15** estirpes de **baixo risco**.

TISSUE PANCREATIC CUSTOM¹ – Pesquisa de mutações, por NGS, nos genes **ALK, BRAF, CTNNB1, EGFR, KRAS, NRAS, HRAS, MET, RAF1, ROS1, PIK3CA, JAK 1, 2 e 3**; rearranjos nos genes **ALK, BRAF, RET, ROS1, NTRK(1, 2 e 3)** e CNVs nos genes **HER2 e MET**.

TISSUE PANEL¹ – Pesquisa de alterações em **52 genes**, por NGS, incluindo mutações *hotspot* (**35 genes**), CNVs (**19 genes**) e rearranjos (**23 genes**).

TISSUE PAN CANCER¹ – Pesquisa de alterações em **161 genes**, por NGS, incluindo mutações *hotspot* (**87 genes**), CNVs (**43 genes**), mutações com cobertura total do gene (**48 genes**) e rearranjos (**51 genes**).

Tumores Pediátricos¹ – Pesquisa de alterações em **203 genes**, por NGS, incluindo mutações *hotspot* (**86 genes**), CNVs (**28 genes**), mutações com cobertura total do gene (**44 genes**) e rearranjos (**97 genes**).

¹ Preferencialmente em bloco de parafina, caso não seja possível, poderá ser enviado material citológico. ² Biópsia líquida (*cfDNA*). ³ Citologia em meio líquido

Outro:

Enviar resultado para:

No decorrer de uma consulta médica foram-me explicadas, de forma compreensível, as bases genéticas que podem estar envolvidas na situação que motivou a minha vinda à consulta. Dessa forma pude compreender o interesse e as limitações da realização de estudos genéticos para a seleção de eventuais vias terapêuticas. Autorizo que a minha amostra biológica seja usada para estudar os genes que podem ajudar na escolha de uma linha terapêutica. Compreendi que, até à comunicação dos resultados, poderei optar por não os conhecer. Compreendi que nenhum dos resultados destes estudos será comunicado a outras pessoas (mesmo familiares) sem que, para tal, tenha dado o meu consentimento. Compreendi que posso abandonar este estudo a qualquer tempo, sem que para tal tenha que fornecer qualquer explicação, e que tal decisão não afectará de nenhuma forma o meu atendimento médico, ou o de qualquer familiar.

Assinatura: _____

Data: _____