



Instruções de envio de material para o exame MS-HRM:

1. Preencher a “Ficha clínica”, no documento **Formulário do Paciente** em anexo, o **Pedido Médico** e o **Termo de Consentimento Informado** (também anexo), datar e assinar. No pedido médico, deverá estar escrito: **"Solicito exame de metilação por HRM para diagnóstico da Síndrome de Angelman"**.
2. Para a coleta de sangue: não é necessário qualquer preparo ou jejum. Solicitar ao laboratório de coleta que armazene o sangue em tubo contendo EDTA como anticoagulante (destinado à extração de DNA; em geral, tubo de tampa roxa). Inverter 3- 5 vezes o tubo. Coletar 1 tubo, com pelo menos 3 ml de sangue do paciente para extração de DNA.
3. Preparo do material para envio: embrulhar o material em plástico, a fim de evitar vazamentos, e colocar em uma caixa - mantendo a temperatura ambiente. Priorizar os cuidados no envio, como preenchimento da caixa com papéis ou outros, para evitar que haja extravio.
4. Endereço de envio:

Dra. Leticia da Cunha Guida
Laboratório de Alta Complexidade
Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do
Adolescente Fernandes Figueira (IFF/FIOCRUZ)
Av. Rui Barbosa, 716 – Flamengo – Rio de Janeiro
RJ – CEP: 22250-020

5. Prazo para o envio do resultado: geralmente de 3 a 12 semanas, dependendo da carga de trabalho do laboratório. **O laudo será enviado para o médico solicitante, por e-mail.**



Data: ___ / ___ / ___

Nome do paciente: _____

CPF: _____ CNS: _____

Data de nascimento: ___ / ___ / ___ Telefone: (_____) _____

Endereço: _____

Cidade: _____ Estado: _____ CEP: _____

Nome da mãe: _____

e-mail: _____

Data de nascimento: ___ / ___ / ___ Profissão: _____

Nome do pai: _____

e-mail: _____

Data de nascimento: ___ / ___ / ___ Profissão: _____

Nome do médico: _____

CRM: _____

e-mail: _____

Telefone: (_____) _____

Já foi realizado estudo cromossômico ou molecular do paciente? não () sim ()

Qual exame? _____

Laboratório: _____

Resultado: _____

Existe algum grau de parentesco entre os pais do paciente? Sim () Não ()

Histórico da gestação:

Tempo de gestação: _____

Houve dificuldade para engravidar? _____

A mãe apresentou algum problema de saúde durante a gestação? _____

Houve acompanhamento médico pré-natal? _____

Em caso positivo, foi detetada alguma anormalidade durante o pré-natal? Se sim, qual (quais)? _____

Existem casos semelhantes na família? E quanto a abortos e malformações? Em que grau de parentesco?

Marque os detalhes clínicos apresentados pelo paciente:

INFORMAÇÕES CLÍNICAS	SIM	NÃO	SEM INFORMAÇÃO
CRESCIMENTO:			
1. Obesidade	()	()	()
2. Atraso na menarca	()	()	()
CABEÇA E PESCOÇO:			
1. Microcefalia	()	()	()
2. Boca de tamanho grande	()	()	()
3. Formato facial anormal	()	()	()
4. Sialorréia (muita saliva)	()	()	()
5. Língua protuberante	()	()	()
6. Prognatia mandibular	()	()	()
7. Dentes amplamente espaçados	()	()	()
8. Achatamento occipital	()	()	()
OCULAR:			
1. Astigmatismo	()	()	()
2. Estrabismo	()	()	()
3. Hipopigmentação da íris	()	()	()
4. Ptose	()	()	()
5. Hipermetropia	()	()	()
6. Palidez do disco óptico	()	()	()
7. Miopia	()	()	()
8. Ceratocone	()	()	()
9. Nistagmo	()	()	()
10. Ambliopia	()	()	()
11. Atrofia Óptica	()	()	()
SISTEMA DIGESTÓRIO:			
1. Constipação	()	()	()
2. Refluxo gastroesofágico	()	()	()
3. Anormalidade do trato gastrointestinal	()	()	()
4. Dificuldades de alimentação	()	()	()
5. Êmese (vômito)	()	()	()
6. Sucção fraca	()	()	()
7. Alimentação por sonda de gastrostomia na infância	()	()	()
8. Alimentação por sonda nasogástrica	()	()	()

ENDÓCRINO:			
1. Puberdade precoce em mulheres	()	()	()
MUSCULATURA:			
1. Hipotonia muscular infantil	()	()	()
MEMBROS:			
1. Pé valgo	()	()	()
ESQUELÉTICO:			
1. Escoliose	()	()	()
PELE, UNHA E CABELO:			
1. Hipopigmentação da pele	()	()	()
2. Cabelos loiros ou cabelos claros	()	()	()
NEUROLÓGICO:			
1. Comportamento atípico	()	()	()
2. Comportamento autista	()	()	()
3. Risos esporádicos	()	()	()
4. Atraso no desenvolvimento da fala e da linguagem	()	()	()
5. Hiperatividade	()	()	()
6. Convulsões	()	()	()
7. Ataxia	()	()	()
8. Atraso do motor	()	()	()
9. Tremor	()	()	()
10. Atrofia cortical cerebral	()	()	()
11. Marcha de base ampla	()	()	()
12. Anormalidade da fala ou vocalização	()	()	()
13. EEG anormal	()	()	()
14. Distúrbios de sono	()	()	()
15. Fala pobre	()	()	()
16. Deficiência intelectual, grave	()	()	()
17. Atraso grave no desenvolvimento global	()	()	()
18. Comportamento autolesivo	()	()	()
19. Polifagia	()	()	()
20. Distúrbio do ciclo sono-vigília	()	()	()
21. Agitação recorrente da mão	()	()	()
22. Comportamento agressivo	()	()	()

23. Ansiedade	()	()	()
24. Contato visual reduzido	()	()	()
25. Mioclonia	()	()	()
26. Ausência da fala	()	()	()
27. Disfagia	()	()	()
28. Crise mioclônica generalizada	()	()	()
29. Estado de mal epilético	()	()	()
30. Incapacidade de andar	()	()	()
31. Dismielinização cerebral	()	()	()
32. Ausência atípica (convulsões)	()	()	()
33. Convulsões atônicas	()	()	()
34. Comportamento feliz	()	()	()
35. Língua protusa	()	()	()
36. Espasmos infantis	()	()	()



TERMO DE CONSENTIMENTO INFORMADO PARA ANÁLISE DE METILAÇÃO (MS-HRM) PARA O DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE ANGELMAN

*Todos os dados são imprescindíveis

Nome do(a) paciente:

Data de nascimento: / /

Nome do(a) Responsável:

Grau de parentesco (entre Responsável e Paciente):

1. Estou ciente que uma amostra de material biológico em papel de filtro ou amostra de sangue periférico em tubo EDTA será coletada em um procedimento de baixo risco. A amostra coletada será utilizada para realização do teste de metilação para o diagnóstico da síndrome de Angelman solicitado na requisição médica apresentada durante o cadastro do exame.
2. Caso a recuperação de material genético seja insuficiente para realização do exame, nova coleta poderá ser solicitada.
3. O teste será realizado para avaliação diagnóstica de condições de origem genética. Esse teste complementa outras investigações clínicas e laboratoriais pertinentes.
4. Os métodos utilizados possuem alta sensibilidade para detecção de alterações na região do cromossomo 15q11-q13. Contudo, o exame requerido não é capaz de detectar 20-30% dos casos de mutação do gene UBE3A, sendo necessário outros exames complementares como, por exemplo, o sequenciamento.
5. Estou ciente que a análise realizada para o exame requerido é específica para a doença sob suspeita, e de nenhuma maneira garante a minha saúde como um todo ou a saúde de meus parentes e dos meus filhos, nascidos ou não.
6. Como outros testes diagnósticos, os testes genéticos apresentam limitações técnicas específicas, relacionadas à metodologia e determinadas condições clínicas, descritas no laudo do exame. Adicionalmente, os pacientes podem portar alterações indetectáveis pela técnica solicitada. Caso o paciente tenha realizado transplante de medula óssea há menos de seis meses é importante mencionar o fato ao médico solicitante, que verificará a possibilidade de prosseguimento do exame, uma vez que material genético do doador

poderá estar presente na amostra e ser analisada, podendo interferir na interpretação do resultado do próprio paciente.

7. Os resultados são confidenciais e o laudo será disponibilizado para o médico solicitante.

8. O laudo é liberado de acordo com o conhecimento científico atual. A interpretação dos dados e resultados podem mudar no futuro, com o avanço do conhecimento médico ou melhoria das ferramentas de análise de dados.

Minha assinatura abaixo reconhece que compreendi perfeitamente todas as informações contidas neste documento.

Responsável

Data