

## Formulário de requisição de Exame de Citogenética GeneDx (Cytogenetics GeneDx test requisition)

Para o nosso exame citogenético e molecular pré-natal, por favor, utilize o formulário de submissão pré-natal. Para outros exames para doenças raras mendelianas, autismo, cardiologia e teste mitocondrial, por favor, utilize os formulários de solicitação específicos.

(For our prenatal cytogenetic and molecular testing, please use the prenatal submission form. For other testing services for rare diseases Mendelian, autism, cardiology and mitochondrial testing, please use the specific submission application forms.)

### Informações do Paciente (Patient Information)

Nome ( First Name) \_\_\_\_\_ Sobrenome (Last Name) \_\_\_\_\_

Sexo (Gender):  Feminino (Female)  Masculino (Male)

RG: \_\_\_\_\_ CPF: \_\_\_\_\_

Cidade: \_\_\_\_\_

Endereço: Rua / Av: \_\_\_\_\_ N° \_\_\_\_\_ Compl: \_\_\_\_\_

Telefone: (\_\_\_\_) \_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_

Data de nascimento (dd /mm/aa) \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
(Date of birth - dd/mm/yy)

Nome ( Name) \_\_\_\_\_

E-mail \_\_\_\_\_

### Informações sobre o Médico requisitante (Ordering Physician Information)

Nome (Name) \_\_\_\_\_

Número de Cadastro na testesgeneticos.com.br:  
(Registration number in testesgeneticos.com.br): \_\_\_\_\_

Nº do CRM (NPI#) \_\_\_\_\_

### Informações da Amostra (Sample information)

#### campo a ser preenchido pela Testes Genéticos

Número do Pedido: (Order number) \_\_\_\_\_

Identificação da Amostra: (Sample Identification) \_\_\_\_\_

Data de obtenção (dd/mm /aa): \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
(Date Sample Obtained (dd/mm/yy))

#### Tipo da amostra: ( Sample type: )

Sangue em EDTA (para Arranjo CGH - tubo único de 2-5mL – Tampa roxa)  
(Blood in EDTA (for array CGH - single tube 2-5ml - Purple top)

Sangue em heparina sódica (para análise FISH e análise cromossômica;  
Tampa verde - tubo único de 2-5mL) (Blood in sodium heparin (for FISH  
and chromosome analysis, green top - single tube 2-5ml)

DNA: fonte(source) \_\_\_\_\_ Tecido (tissue) / concentração  
(concentration) \_\_\_\_\_ ( µg/ mL)

Amostra fetal (fetal sample) \_\_\_\_\_ tecido (tissue)

#### Se forem submetidas outras amostras: (If other sample submitted)

Relação com paciente: (Relationship to patient) \_\_\_\_\_

Nome: (name) \_\_\_\_\_ Tipo de amostra: (sample type) \_\_\_\_\_

Relação com paciente: (Relationship to patient) \_\_\_\_\_

Nome: (name) \_\_\_\_\_ Tipo de amostra: (sample type) \_\_\_\_\_

### Teste Solicitado: (Test Requested)

Por favor, selecione a(s) opção(ões) e forneça informações clínicas abaixo.  
( Please choice and provide clinical information below.)

- 910 GenomeDx: Whole-Genome Chromosomal Microarray (CMA)
- 460 Whole-Genome Chromosomal Microarray for POC
- 4343 Chromosome Analysis, Peripheral blood (routine study)
- 4345 Chromosome Analysis, Peripheral blood (rule out mosaicism)
- 4344 Chromosome Analysis, POC/skin
- 336 FISH (Please specify chromosomal region or disorder)  
1. \_\_\_\_\_ 2. \_\_\_\_\_
- 905 Known Familial Deletion/Duplication Testing
- Parental Follow-up Testing for copy number variant(s)

### Informação Clínica do Paciente: (Patient Clinical Information)

Por favor, preencha a página 2 com qualquer informação clínica relevante.  
(Please fill-out page 2 for any relevant clinical information)

Diagnóstico: (Diagnosis) \_\_\_\_\_

Código CID-9: (ICD-9 Codes) \_\_\_\_\_

Características dismórficas: (Dysmorphic features) \_\_\_\_\_

Doença cardíaca congênita: (Congenital heart disease) \_\_\_\_\_

Outros problemas médicos: (Other medical problems) \_\_\_\_\_

Síndrome(s) suspeita(s): (Suspected syndrome(s)) \_\_\_\_\_

Citogenética(s) anteriore(s): \_\_\_\_\_ (anexar cópia)  
(Previous cytogenetics – attach copy)

Histórico familiar: (Family history) \_\_\_\_\_

### Serviço Rápido

Gostaria de solicitar a opção de exame rápido pelo seguinte motivo:  
( Expedited Testing – I would like expedited testing for the reason:)

- Gravidez (idade gestacional: \_\_\_\_\_ semanas) (Pregnancy –  
gestational age: weeks)
- Transplante (Transplantation)  Outro (Other)

### Consentimento do paciente

Eu li o documento de consentimento e eu dou permissão para GeneDx realizar testes genéticos como descrito. Vou cooperar plenamente com GeneDx fornecendo todos os documentos necessários para cobranças.

Assinatura do paciente: \_\_\_\_\_

### Checklist

- formulário de envio de amostra (Sample submission form)
- forma de pagamento concluída (completed payment form)
- O consentimento informado (informed consent)
- tubo de amostra, devidamente rotulado (specimen tube, appropriately labeled)

### Campo a ser preenchido pela GeneDX (For office use only)

## Formulário de requisição de Exame de Citogenética GeneDx (Cytogenetics GeneDx test requisition)

Para o nosso exame citogenético e molecular pré-natal, por favor, utilize o formulário de submissão pré-natal. Para outros exames para doenças raras mendelianas, autismo, cardiologia e teste mitocondrial, por favor, utilize os formulários de solicitação específicos.

(For our prenatal cytogenetic and molecular testing, please use the prenatal submission form. For other testing services for rare diseases Mendelian, autism, cardiology and mitochondrial testing, please use the specific submission application forms.)

### Patient information

First name

Last name

### Patient Clinical Information cont.

This information is crucial for interpretation of array CGH results. Please check all that apply (if standard karyotype done, list below):

#### Perinatal History:

- Prematurity
- IUGR
- Oligohydramnios
- Polyhydramnios
- Other: \_\_\_\_\_

#### Crescimento:

- Failure to thrive
- Overgrowth
- Short stature
- Other: \_\_\_\_\_

#### Development:

- Fine motor delay
- Gross motor delay
- Speech delay
- Other: \_\_\_\_\_

#### Cognitive:

- Learning disability
- Mental retardation  
List IQ/DB, if known \_\_\_\_\_
- Other: \_\_\_\_\_

#### Behavioral:

- Autistic features
- Autism spectrum disorder
- Oppositional-defiant disorder
- Obsessive-compulsive disorder
- Other: \_\_\_\_\_

#### Neurological:

- Ataxia
- Dystonia
- Chorea
- Hypotonia
- Neural tube defect
- Seizures
- Spasticity
- Structural brain anomaly
- Other: \_\_\_\_\_

#### Cardiac:

- ASD
- AV canal defect
- Coarctation of aorta
- Hypoplastic left heart
- Tetralogy of Fallot
- VSD
- Other: \_\_\_\_\_

#### Craniofacial:

- Cleft lip
- Cleft palate
- Coloboma of eye
- Craniosynostosis
- Dysmorphic facial features
- Ear malformation
- Macrocephaly
- Microcephaly  
List HC, if known: \_\_\_\_\_
- Other: \_\_\_\_\_

#### Cutaneous:

- Hyperpigmentation
- Hypopigmentation
- Other: \_\_\_\_\_

#### Musculoskeletal:

- Contractures
- Club foot
- Diaphragmatic hernia
- Limb anomaly
- Polydactyly
- Scoliosis
- Syndactyly
- Vertebral anomaly
- Other: \_\_\_\_\_

#### Gastrointestinal:

- Gastroschisis
- Hirschsprung disease
- Omphalocele
- Pyloric stenosis
- Tracheoesophageal fistula
- Other: \_\_\_\_\_

#### Genitourinary:

- Ambiguous genitalia
- Hydronephrosis
- Hypospadias
- Kidney malformation
- Undescended testis
- Urethral obstruction
- Other: \_\_\_\_\_

#### Family History:

- Parents with  $\geq 2$  miscarriages
- Other relatives with similar clinical history (please explain below)

Clinical description - include any additional relevant clinical information not provided above

### Formulário de requisição de Exame de Citogenética GeneDx (Cytogenetics GeneDx test requisition)

Para o nosso exame citogenético e molecular pré-natal, por favor, utilize o formulário de submissão pré-natal. Para outros exames para doenças raras mendelianas, autismo, cardiologia e teste mitocondrial, por favor, utilize os formulários de solicitação específicos.

(For our prenatal cytogenetic and molecular testing, please use the prenatal submission form. For other testing services for rare diseases Mendelian, autism, cardiology and mitochondrial testing, please use the specific submission application forms.)

#### Termo de Consentimento Livre e Esclarecido Para Exames de Citogenética

A minha assinatura neste termo de consentimento indica que eu solicito testes genéticos da GeneDx para:  
Eu compreendo que a participação em testes genéticos é voluntária.

#### Informações gerais sobre os testes genéticos de Citogenética:

1. Distúrbios genéticos podem ser causados por mutações (alterações) na sequência do DNA de um gene. Doenças genéticas também podem ocorrer devido a uma deleção (perda) ou duplicação (ganho) do material genético. A deleção ou a duplicação podem incluir parte de um gene, um gene inteiro, ou múltiplos genes.
2. O propósito do teste genético é avaliar as alterações na sequência de DNA de um gene ou deleções ou duplicações de gene(s) ou deleções, duplicações ou rearranjos de cromossomos. Isto pode ajudar a determinar se eu sou ou meu filho é afetado ou corre risco de ser afetado por uma doença genética específica.
3. Este teste não é capaz de identificar todos os tipos de mutações, deleções ou duplicações que causam doenças genéticas.
4. Entendo que este teste não é a única maneira de se buscar anormalidades genéticas. Meu médico pode recomendar este teste antes ou depois de encomendar outros testes genéticos ou laboratoriais para mim ou meu filho. As informações sobre os tipos específicos de anomalias genéticas que podem ser identificados por meio do(s) teste(s) serão fornecidas pelo meu profissional de saúde ou o profissional de saúde de meu filho e podem ser encontradas no site.
5. Este teste requer DNA de alta qualidade. Em alguns casos, pode ser necessária uma amostra adicional, se o volume, qualidade e/ ou condição da amostra inicial forem adequados.
6. O Mosaicismo pode não ser detectado, ou resultados inconclusivos podem ocorrer se o mosaicismo estiver presente.

#### O que eu posso descobrir com este teste genético?

1. Eu posso descobrir que nenhuma anomalia genética ou cromossômica foi detectada. Esse resultado não significa que eu ou meu filho, não possuímos uma doença genética.
2. Eu posso descobrir que uma anomalia genética ou cromossômica foi identificada, o que explica a causa de uma doença que eu sabia ter ou que meu filho tem.
3. Eu posso descobrir que uma anomalia genética ou cromossômica foi identificada e que e pode ter possíveis consequências médicas de longo prazo que não eu ainda não conheço. Meu médico será informado de tais riscos de longo prazo, segundo o conhecimento médico atual. Este teste não detecta todos os riscos médicos de longo prazo a que eu/ meu filho possamos estar sujeitos.
4. Eu posso descobrir que uma variante de significado clínico incerto foi identificada por este teste. Isso significa que uma mutação genética (variante) foi identificada, mas não se sabe se a variante é a causa dos problemas médicos meus/ de meu filho.

#### Informações específicas para Análise Cromossômica

1. Normalmente, pequenas anormalidades estruturais de menos de 5-10 Mb de comprimento não podem ser visualizadas pela análise cromossômica por bandeamento G.
2. Estes tipos de estudos não descartam outras anomalias genéticas, tais como defeitos submicroscópicas ou moleculares (mutações), dissomia uniparental ou rearranjos subteloméricos.

## Formulário de requisição de Exame de Citogenética GeneDx (Cytogenetics GeneDx test requisition)

Para o nosso exame citogenético e molecular pré-natal, por favor, utilize o formulário de submissão pré-natal. Para outros exames para doenças raras mendelianas, autismo, cardiologia e teste mitocondrial, por favor, utilize os formulários de solicitação específicos.

(For our prenatal cytogenetic and molecular testing, please use the prenatal submission form. For other testing services for rare diseases Mendelian, autism, cardiology and mitochondrial testing, please use the specific submission application forms.)

Informações específicas para todo o Microarranjo Cromossômico do Genoma Completo (CMA) para determinar o número de cópias e disomia uniparental (UPD) no nível do genoma

1. O CMA é indicado para distúrbios clínicos em que se suspeita de uma anomalia cromossômica.
2. Esta análise pode detectar deleções ou duplicações, variando de 15 Kb a um cromossomo inteiro. Em certas regiões, a análise pode detectar deleções ou duplicações tão pequenas quanto de 0,5 Kb.
3. Esta análise pode detectar trechos de homozigose superiores a 5 Mb, que são vistos com a disomia uniparental (UPD) ou a identidade por descendência (também chamado IBD ou consanguinidade). Homozigotes serão relatadas quando excederem 4% do genoma haploide, sugerindo identidade por descendência. Também será relatado como uma possível UPD quando um trecho maior que 25 Mb de homozigose for detectado em um único cromossomo, na ausência de outras homozigoses significativas no genoma.
4. Esta análise não pode detectar translocações cromossômicas balanceadas ou inversões em que a quantidade de DNA permanece inalterada. Ele não pode detectar alterações genômicas em regiões que não estão representadas no microarranjo. Alterações muito pequenas, que estão além da resolução do arranjo, também podem passar despercebidas.

### Teste Parental

1. Algumas áreas do genoma humano podem existir em menores ou maiores quantidades que normal (número de cópias) e não causarem problemas médicos. Essas ocorrências representam a variação genética entre os indivíduos normais.
2. Quando uma anomalia genética é encontrada, ela é importante para descobrir se um dos pais também a carrega. Se a anomalia genética prova ser uma alteração espontânea no DNA da criança, é mais provável (mas não absolutamente certo) que esta seja responsável por problemas de saúde.
3. A interpretação precisa dos resultados do teste exige conhecimento das verdadeiras relações biológicas em uma família. A falta de precisão divulgada sobre as relações biológicas em uma família pode resultar em má interpretação dos resultados, diagnósticos e resultados dos testes incorretos e/ou inconclusivos.
4. O teste genético pode revelar que as verdadeiras relações biológicas em uma família não são as que foram relatadas. Por exemplo, a não paternidade significa que o pai declarado de um indivíduo não é o verdadeiro pai biológico. É possível que este ensaio possa detectar não paternidade e que possa ser necessário relatar este achado ao(s) indivíduo(s) que solicitou o teste.

### Confidencialidade do paciente e aconselhamento

1. Para ser mantida a confidencialidade, os resultados só serão liberados para o médico ou profissional de saúde solicitante, laboratórios solicitantes e/ou outros autorizados por lei.
2. As informações obtidas a partir do teste de Arranjo CGH podem ser utilizadas em publicações científicas ou apresentações, porém a identidade de todos os indivíduos estudados não será revelada em publicações ou apresentações.
3. Recomenda-se que eu receba aconselhamento genético para o Arranjo CGH antes e depois do teste. Testes adicionais ou consultas suplementares com o médico podem ser necessários.

### Assine aqui a dar o consentimento para a o Teste de Arranjo CGH GeneDx:

Assinatura do Paciente: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Declaração de do médico/ profissional da saúde: Ao assinar abaixo, indico que eu sou o médico ou profissional de saúde autorizado. Eu expliquei ao meu paciente os objetivos do teste descritos acima. O paciente teve a oportunidade de fazer perguntas e/ou buscar aconselhamento genético. O paciente voluntariamente decidiu realizar o teste pela GeneDx.

Assinatura do médico/ profissional da saúde: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

BRCM:

NOME DO MÉDICO:

BRPTG:

### Formulário de requisição de Exame de Citogenética GeneDx (Cytogenetics GeneDx test requisition)

Para o nosso exame citogenético e molecular pré-natal, por favor, utilize o formulário de submissão pré-natal. Para outros exames para doenças raras mendelianas, autismo, cardiologia e teste mitocondrial, por favor, utilize os formulários de solicitação específicos.

(For our prenatal cytogenetic and molecular testing, please use the prenatal submission form. For other testing services for rare diseases Mendelian, autism, cardiology and mitochondrial testing, please use the specific submission application forms.)

#### Opções de pagamento: (Payment options:)

- Realizei o pagamento da taxa de coordenação Valor: \_\_\_\_\_
- Realizei o pagamento da taxa de transporte Valor: \_\_\_\_\_
- Realizei o pagamento do paypal da GeneDx Valor (Amount): \_\_\_\_\_  
(I performed the payment of paypal GeneDx)

#### Cartão de crédito utilizado para o pagamento das taxas (Credit card charged the full amount for PAYPAL PAYMENT)

- MasterCard  Visa  Outro: \_\_\_\_\_

Nome da forma que está escrita no cartão (Name as it appears on card):

Data de expiração (Expiration date): \_\_\_\_/\_\_\_\_

O recibo da GeneDx deve ser enviado para: (GeneDx invoice must be sent to):

Nome (Name): \_\_\_\_\_

E-mail: \_\_\_\_\_

Assinatura (Signature): \_\_\_\_\_ Data (Date): \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_