



**SOLICITAÇÃO DE
TESTES GENÉTICOS
CLÍNICA SANTA HELENA**

Nome: _____
Data de nascimento: ____/____/____

PREENCHER NA AUSÊNCIA DE ETIQUETA DE IDENTIFICAÇÃO

FORM.DT.024

INDICAÇÃO: SUSPEITA DE SÍNDROME GENÉTICA ou ALTERAÇÃO CROMOSSÔMICA.

Caráter da Coleta: () pode ser realizado ambulatorialmente

() coleta DURANTE O INTERNAMENTO na rotina (segunda a sexta até às 10 horas)

Perguntas base (importante para preenchimento do documento que irá para outro laboratório):

- a) Tem suspeita de Sd. Turner? () sim () não b) Tem cariótipo prévio? () sim () não
c) Tem alguma doença hematológica? () não () sim: qual? _____
d) Informo que paciente não fez transplante de medula óssea previamente

JUSTIFICATIVA (hipótese/dados clínicos):

- () Diagnóstico de anomalias em crianças suspeitas com previsão de internação acima de dez dias:
- a. como os resultados demoram quase um mês para sair, não consideramos ser o melhor cuidado acrescentar mais tempo a angústia, ansiedade e sofrimento dos pais;
 - b. a internação de RN com doenças genéticas graves é por longo período;
 - c. 25 a 50% dos RN morrem ainda na UTI neonatal, antes da alta;
 - d. Em 80% dos bebês com malformações o resultado do cariótipo é normal ou inconclusivo, o que necessitará posteriormente investigação genética ampliada (ex.: sequenciamento do exoma).
- () RN com quadro clínico considerado grave com suspeita de alterações genéticas, pelo risco de óbito sem diagnóstico, impedindo o aconselhamento genético familiar em gestações futuras;
- () Suspeita de síndromes que alterem a conduta durante a internação: síndromes que cursem com “imunodeficiência primária combinadas associadas a quadros sindrômicos¹⁰”, que se beneficiem do uso precoce de imunoglobulinas. As imunodeficiências primárias tem apresentação geralmente precoce. As síndromes de Di George, Wiskott-Aldrich; Hiper IgE (eczema crônico pruriginoso), Chédiak-Higashi (albinismo e nistagmo); Sd. Ataxia-Telangiectasia; Síndromes ligadas ao X; CHARGE; Noonan; todas as trissomias¹¹.
- () Suspeita de síndromes que alterem a conduta durante a internação: síndromes que não possam receber sangue sem ser irradiado (ex.: Síndrome de Di George);
- () Suspeita de síndromes que levem à óbito precoce (mortalidade maior que 30% nos primeiros três meses de vida) e que necessitarão de cirurgias durante a internação (ex.: Edwards, Patau, etc);
- () Recém-nascido com indicação de cuidados paliativos;
- () Quadros de infecções que preencham critérios para suspeitar de imunodeficiências primárias onde poderia se beneficiar do uso profilático de imunoglobulina quinzenalmente ou mensalmente;
- () Suspeitas de neoplasias no período neonatal;
- () Síndrome de Down com dúvida no diagnóstico clínico;
- () Indicação de que o cariótipo seja solicitado precocemente conforme critérios do geneticista;
- () Suspeitas de EIM (erros inatos do metabolismo): hidropsia fetal, ascite, convulsões ou hipoglicemias refratárias, coma, insuficiência hepática, vômitos persistentes, desidratação grave;
- () Displasias esqueléticas graves com mortalidade precoce (ex.: síndrome tanatofórica);
- () Distúrbios da diferenciação sexual (“genitália ambígua”, incluindo: criptorquidia bilateral e hipospádia com abertura do meato em base peniana).

MARCAR com um X	TIPO DE EXAME	CÓDIGO
	CARIÓTIPO	
	Teste da BOCHECHINHA	
	Teste de FISH:	
OUTROS EXAMES		

DATA: ____/____/20____

Assinatura e carimbo do médico solicitante



**SOLICITAÇÃO DE
TESTES GENÉTICOS
CLÍNICA SANTA HELENA**

Nome: _____
Data de nascimento: ____/____/____

PREENCHER NA AUSÊNCIA DE ETIQUETA DE IDENTIFICAÇÃO

FORM.DT.024

AUTORIZAÇÃO DO RESPONSÁVEL PARA REALIZAÇÃO DO EXAME EM CARÁTER PARTICULAR

Eu, _____,
responsável pelo menor acima identificado, autorizo a realização do exame solicitado, me comprometendo a pagar o mesmo em caráter particular no valor de R\$_____,00 (_____), visto não ser possível pagamento do exame pelo plano de saúde no momento, quando aplicável.

Aracaju, ____/____/20____

Assinatura do responsável () pai () mãe () outro: _____

NEGATIVA PARA REALIZAÇÃO DO EXAME SOLICITADO DURANTE O INTERNAMENTO

Quais as vantagens da realização do exame solicitado ainda durante o internamento? Um diagnóstico definitivo é essencial para manejo e cuidados do neonato e também da família do neonato¹. As internações em UTIN tendem a ser prolongadas em neonatos com alterações genéticas. As principais vantagens da realização precoce seriam: a) preparo da família psicologicamente para o enfrentamento da patologia; b) permitir o diagnóstico antes de um possível óbito do recém-nascido, visto que 25 a 50% destes evoluirão com óbito ainda na maternidade (período perinatal)¹; c) permite a prescrição de medicações, como antibióticos profiláticos (para prevenir infecções como em anemia falciforme, talassemias, etc.) ou para evitar diarreia e desnutrição no caso do diagnóstico de fibrose cística; d) evita a administração de hemoderivados não irradiados em pacientes com imunodeficiências primárias, evitando a reação enxerto-hospedeiro (ex.: Sd. Di George, imunodeficiências associadas a síndromes); e) permite administrar imunoglobulinas profiláticas em pacientes síndrômicos onde seja indicado o uso pela imunodeficiência primária³; f) no caso de confirmado erro inato do metabolismo, inúmeras medidas como restrição de proteínas (que podem levar a dano cerebral prevenível), uso de medicações específicas e difíceis de encontrar no mercado (benzoato, carnitina, etc), além de definição de diálise e prognóstico; g) definição precoce sobre realização de traqueostomia ou gastrostomia antes da alta hospitalar em pacientes com hipotonias congênitas; h) diagnóstico de falta de um cromossomo ligado a determinação sexual (X ou Y) trata-se de uma urgência, visto que implicará no modo como os pais irão nomear e criar os filhos e como a equipe se preparará para realização de cirurgia nos genitais, caso necessário (distúrbio da diferenciação sexual, anteriormente chamada “genitália ambígua”); i) no caso de neonatos portadores de malformações importantes, como cardiopatias (ex.: síndrome da hipoplasia do VE) ou outras malformações complexas, a realização do diagnóstico genético prévio poderá permitir ao Núcleo de Cuidados Paliativos (NCP) informar à família a indicação de cuidados paliativos exclusivos, evitando cirurgias complexas desnecessárias e morte por distanásia; j) permite encaminhar o neonato no momento da alta para as especialidades envolvidas na síndrome apontada (ex.: endócrino, cardio, fono, fisio, terapia ocupacional, ortopedista, oftalmo para Sd. Down); k) permite solicitar exames para o neonato que não são realizados na rotina, mas que no contexto da síndrome são obrigatórios (ex.: investigação de doença celíaca, hipotireoidismo e ecocardiograma na síndrome de Down)³; l) encaminhar relatórios para as famílias com neonatos que apresentam déficits graves com necessidade de suporte, em condições de baixa renda para darem a entrada no pedido de auxílio social (LOAS); m) aconselhamento genético e do geneticista para cuidados e prevenção de recorrências em gestações futuras.

Eu, _____,
responsável pelo menor acima identificado, declaro que compreendi as principais vantagens da realização do exame durante o internamento e tive oportunidade de tirar minhas dúvidas livremente. Mantenho minha livre decisão de **NÃO** autorizar a realização do exame durante o internamento, postergando o exame para ser realizado após alta hospitalar do paciente.

Aracaju, ____/____/20____

Assinatura do responsável () pai () mãe () outro: _____