

Este formulário de requisição pode ser usado para enviar uma solicitação ao Programa de Detecção de Doenças do Armazenamento Lisossômico, um programa de testes patrocinado para doenças do armazenamento lisossômico.

**INSTRUÇÕES:** Analise as opções de testes e depois preencha todas as seções deste formulário. Sua opção de teste será indicada na seção de seleção de teste.

**OPÇÕES DE TESTE ORDERING OPTIONS**
**1. PROGRAMA DE DETECÇÃO DE DOENÇAS DO ARMAZENAMENTO LISSOSSÔMICO DETECT LYSSOSOMAL STORAGE DISEASES PROGRAM**

Para indivíduos que preenchem os critérios de elegibilidade abaixo e que desejam receber os painéis de testes genéticos específicos do programa.  
 For individuals that meet the eligibility criteria below and wish to receive the program specific genetic testing panels.

**OBRIGATÓRIO: Você deve selecionar abaixo os critérios de elegibilidade apropriados para este paciente.**  
**REQUIRED: You must select below the appropriate eligibility criteria for this patient.**

Este programa está disponível para pacientes com suspeita de ter uma doença do armazenamento lisossômico (LSD) com base em um ou mais dos itens abaixo (selecione todos os que se aplicam): This program is available to patients suspected of having a lysosomal storage disease (LSD) based on one or more of the following (please select all that apply):

- |  |  |   |
|--|--|---|
| <input type="radio"/> Características clínicas<br><i>Clinical features</i>   | <input type="radio"/> História familiar de LSD<br><i>Family history of LSD</i>                       | <input type="radio"/> NBS presumivelmente positivo<br><i>Presumptive positive NBS</i> |
| <input type="radio"/> Suspeita ou diagnóstico clínico de uma LSD específica<br><i>Suspicion or known diagnosis of a specific LSD</i> | <input type="radio"/> Resultado laboratorial sugestivo de LSD<br><i>Lab result suggestive of LSD</i> |   |

**2. TESTE DE ACOMPANHAMENTO FAMILIAR GENE-ESPECÍFICO GENE-SPECIFIC FAMILY FOLLOW-UP TESTING**

Para parentes de participantes do programa que receberam um resultado patogênico ou provavelmente patogênico ou VUS aprovada que desejam receber teste de acompanhamento familiar gene-específico sem cobrança adicional. Os parentes não precisam atender aos critérios de elegibilidade mencionados acima. Saiba mais em [www.invitae.com/family](http://www.invitae.com/family). For relatives of program participants who received a Pathogenic/Likely Pathogenic result or approved VUS who want to receive gene specific family follow-up testing at no additional charge. Relatives do not need to meet the eligibility criteria listed above. Learn more at [www.invitae.com/family](http://www.invitae.com/family).

**INFORMAÇÕES SOBRE O PACIENTE PATIENT INFORMATION**

Nome First name		SN MI	Sobrenome Last name	
Data de nascimento (MM/DD/AAAA) <i>Date of birth (MM/DD/YYYY)</i>		Sexo biológico <i>Biological sex</i>		NP (número do prontuário) <i>MRN (medical record number)</i>
		<input type="radio"/> M <input type="radio"/> F		
Ancestralidade Ancestry: <input type="radio"/> Asiática Asian <input type="radio"/> Negra/afro-americana Black/African American <input type="radio"/> Branca White/Caucasian <input type="radio"/> Judaica Ashkenazi Ashkenazi Jewish <input type="radio"/> Hispânica Hispanic <input type="radio"/> Americana nativa Native American <input type="radio"/> Ilha do Pacífico Pacific Islander <input type="radio"/> Canadense francesa French Canadian <input type="radio"/> Judaica sefardita Sephardic Jewish <input type="radio"/> Mediterrânea Mediterranean <input type="radio"/> Outra: Other: _____				
Telefone Phone		Endereço de e-mail (acesso ao relatório após liberações do médico) <i>Email address (report access after clinician releases)</i>		
Endereço Address		Cidade City		
Estado State/Prov		CEP/Código postal ZIP code	País Country	
Enviar um kit para este paciente (opcional) mediante o envio deste formulário preenchido para a Invitae por fax ou por e-mail Ship a kit to this patient (optional) by faxing or emailing this completed form to Invitae Tipo de kit: <input type="radio"/> Kit de esfregaço bucal Buccal swab kit <input type="radio"/> Kit de saliva Saliva kit Enviar para: <input type="radio"/> Endereço acima Address above <input type="radio"/> Endereço alternativo: Alternate address: _____ Ship to: _____				

**INFORMAÇÕES CLÍNICAS CLINICIAN INFORMATION**

Nome da organização Organization name	
Telefone Phone	Fax Fax
Endereço Address	
Cidade City	
Estado State/Prov	CEP/Código postal ZIP code
País Country	
Nome do contato clínico principal (se for diferente do profissional de saúde solicitante) <i>Primary clinical contact name (if different from ordering provider)</i>	
Endereço de e-mail do contato clínico principal (para acesso ao laudo) <i>Primary clinical contact email address</i>	
Profissional de saúde solicitante (selecione um profissional de saúde solicitante marcando a caixa antes do nome) Ordering provider (select one ordering provider by marking the checkbox before the name)	
Nome Name	Endereço de e-mail (para acesso ao laudo) Email address
<input type="checkbox"/>	_____
<input type="checkbox"/>	_____
<input type="checkbox"/>	_____
<input type="checkbox"/>	_____
<input type="checkbox"/>	_____
<input type="checkbox"/>	_____
<input type="checkbox"/>	_____
Outros contatos clínicos ou laboratoriais (opcional, para compartilhar acesso à solicitação online) Additional clinical or laboratory contacts (optional, to share access to order online)	
<input type="checkbox"/> Compartilhar esta solicitação com a equipe clínica predefinida do contato clínico principal, gerenciar em <a href="http://www.invitae.com">www.invitae.com</a> Share this order with the primary clinical contact's default clinical team, manage at <a href="http://www.invitae.com">www.invitae.com</a>	
Nome Name	Endereço de e-mail (para acesso ao laudo) Email address
Nome Name	Endereço de e-mail (para acesso ao laudo) Email address

**CÓDIGO DE PARCEIRO DA INVITAE**  
 INVITAE PARTNER CODE

LYSO

**HISTÓRIA CLÍNICA CLINICAL HISTORY**
**HISTÓRIA FAMILIAR FAMILY HISTORY**

 Existe história familiar da doença para a qual o paciente está sendo testado? *Is there a family history of disease for which the patient is being tested?*  Sim Yes  Não No

 Se sim, descreva abaixo e anexe a ancestralidade e/ou observações clínicas. *If yes, describe below and attach pedigree and/or clinical notes.*

Relação do parente com este paciente <i>Relative's relationship to this patient</i>	Materna ou paterna <i>Maternal or paternal</i>	Condição diagnosticada <i>Diagnosed condition</i>	Idade à época do diagnóstico <i>Age at diagnosis</i>	Relação do parente com este paciente <i>Relative's relationship to this patient</i>	Materna ou paterna <i>Maternal or paternal</i>	Condição diagnosticada <i>Diagnosed condition</i>	Idade à época do diagnóstico <i>Age at diagnosis</i>

**HISTÓRIA PESSOAL PERSONAL HISTORY**

Este paciente foi afetado ou é sintomático?†

*Is/was this patient affected or symptomatic?†*  Sim Yes  Não No

Forneça detalhes nas perguntas sobre a história clínica solicitada (se aplicável).

*Provide details in the required clinical history questions (if applicable).*

† Sintomático significa que este paciente apresenta características ou sinais conhecidos ou suspeitos de estarem relacionados ao teste genético solicitado e pode incluir achados no exame físico, testes laboratoriais ou de imagem.

† Symptomatic means this patient has features or signs known or suspected to be related to the genetic testing being ordered and could include findings on physical examination, laboratory tests, or imaging.

**HISTÓRIA CLÍNICA OBRIGATORIA REQUIRED CLINICAL HISTORY**

 Suspeita de doença do armazenamento lisossômico com base em (selecione todas as opções que se aplicam): *Suspicion of lysosomal storage disease based on (check any and all that apply):*

- Características clínicas (veja lista de sintomas abaixo) *Clinical features (see symptom list below)*
- Suspeita ou diagnóstico clínico de uma doença do armazenamento lisossômico específica (selecione a doença na página 3) *Suspicion or known diagnosis of a specific lysosomal storage disease (specify disorder on page 3)*

 Idade do início dos sintomas: *Age at onset:* \_\_\_\_\_ Diagnóstico clínico: *Clinical diagnosis:* \_\_\_\_\_

- História familiar de doença do armazenamento lisossômico *Family history of lysosomal storage disease*

 Especificar doença: *Specify disorder:* \_\_\_\_\_

- Resultado laboratorial sugestivo de doença do armazenamento lisossômico *Lab result suggestive of lysosomal storage disease*

 GAGs elevados: Especifique o(s) tipo(s) *Elevated GAGs: Specify type(s)* \_\_\_\_\_

 Análise da enzima LSD anormal: Enzima: *Abnormal LSD enzyme analysis: Enzyme:* \_\_\_\_\_

 Dosagem do paciente: *Patient value:* \_\_\_\_\_ Faixa de referência: *Reference range:* \_\_\_\_\_

- Doença NBS presumivelmente positiva *Presumptive positive NBS disorder*

 Especificar doença: *Specify disorder:* \_\_\_\_\_

Caso tenha selecionado "características clínicas" na página 1, selecione todas as que se aplicam na lista a seguir:

*If you selected "clinical features" on page 1, select all that apply in the following list:*
**Coração: Heart:**

- Evidência de armazenamento na biópsia cardíaca *Evidence of storage on heart biopsy*
- Miocardiopatia dilatada *Dilated cardiomyopathy*
- Miocardiopatia hipertrófica *Hypertrophic cardiomyopathy*
- Doença valvular *Valvular disease*

**Gastrointestinal: Gastrointestinal:**

- Evidência de armazenamento na biópsia hepática *Evidence of storage on liver biopsy*
- Hepatoesplenomegalia/hepatomegalia/esplenomegalia *Hepatosplenomegaly/hepatomegaly/splenomegaly*

**Rim: Kidney:**

- Insuficiência hepática crônica *Chronic kidney failure*
- Evidência de armazenamento na biópsia renal *Evidence of storage on kidney biopsy*
- Proteinúria de etiologia desconhecida *Proteinuria of unknown etiology*

**Sistema nervoso: Nervous system:**

- Acroparestesia *Acroparesthesia*
- Distúrbios comportamentais, mudanças de personalidade, psicose ou hiperatividade *Behavioral disturbances, personality changes, psychosis, or hyperactivity*
- Declínio cognitivo *Cognitive decline*
- Atraso no desenvolvimento *Developmental delay*
- Deficiência intelectual *Intellectual disability*
- Leucodistrofia *Leukodystrophy*
- Distrofia muscular *Limb girdle muscular dystrophy*
- Perda de coordenação/ataxia *Loss of coordination/ataxia*
- Macrocefalia *Macrocephaly*
- Neuropatia periférica *Peripheral neuropathy*
- Regressão das etapas do desenvolvimento *Regression of milestones*
- Convulsões *Seizures*
- Espasticidade *Spasticity*
- Atraso na fala *Speech delay*
- Acidente vascular cerebral *Stroke*
- Tremores *Tremors*

Relacione outras informações clínicas relevantes (sintomas, exames de imagem, etc.)

*List other relevant clinical information (symptoms, imaging studies, etc.):*

**Olho: Eye:**

- Catarata *Cataracts*
- Manchas vermelhas maculares *Cherry red spot*
- Opacificação da córnea *Corneal clouding*
- Córnea verticilata *Corneal verticillata*
- Paralisia do olhar horizontal *Horizontal gaze palsy*
- Apraxia oculomotora *Oculomotor apraxia*
- Retinopatia *Retinal blindness*
- Tortuosidade dos vasos da retina/esclerótica *Retinal/scleral vessel tortuosity*
- Paralisia do olhar supranuclear *Supranuclear gaze palsy*

**Esqueleto: Skeletal:**

- Dores ósseas *Bone crisis*
- Túnel do carpo na infância *Carpal tunnel in childhood*
- Disostose múltipla *Dysostosis multiplex*
- Deformidade em frasco de Erlenmeyer *Erlenmeyer flask deformity*
- Lesões escleróticas/líticas focais *Focal lytic/sclerotic lesions*
- Deformidade de giba *Gibbus deformity*
- Dor articular/rigidez *Joint pain/immobility*
- Fraturas patológicas não relacionadas ao câncer *Pathological fractures not related to cancer*
- Baixa estatura *Short stature*

**Outras: Other:**

- Angioceratomas *Angiokeratomas*
- Anidrose/hipoidrose *Anhydrosis/hypohydrosis*
- Embrutecimento facial *Facial coarsening*
- Hiperplasia gengival *Gingival hyperplasia*
- Surdez (condutiva, neurossensorial ou mista) *Hearing loss (conductive, sensorineural, or mixed)*
- Hirsutismo *Hirsutism*
- Hipotonia *Hypotonia*
- Macroglossia *Macroglossia*
- Hérnia umbilical *Umbilical hernia*
- Zumbidos inexplicados *Unexplained tinnitus*

**HISTÓRIA CLÍNICA (continuação) CLINICAL HISTORY (continued)**

**Se você selecionou "suspeita ou diagnóstico clínico de uma doença do armazenamento lisossômico" específica, selecione a doença na lista a seguir:**  
 If you selected "suspicion or known diagnosis of a specific lysosomal storage disease", specify disorder in the following list:

- |   |  |   |
|---|--|---|
| <input type="radio"/> Alfa-manosidose <i>α-Mannosidosis</i><br><input type="radio"/> Aspartilglicosaminúria <i>Aspartylglucosaminuria</i><br><input type="radio"/> Beta-manosidose <i>β-Mannosidosis</i><br><input type="radio"/> Cistinose <i>Cystinosis</i> <i>Cystinosis</i><br><input type="radio"/> Doença de Danon <i>Danon disease</i><br><input type="radio"/> Doença de Fabry <i>Fabry disease</i><br><input type="radio"/> Doença de Farber <i>Farber disease</i><br><input type="radio"/> Fucosidose <i>Fucosidosis</i><br><input type="radio"/> Galactosialidose <i>Galactosialidosis</i><br><input type="radio"/> Gangliosidose GM1, Mucopolissacaridose IVb <i>GM1 gangliosidosis, Mucopolysaccharidosis IVb</i><br><input type="radio"/> Gangliosidose GM2, variante AB <i>GM2-gangliosidosis, AB variant</i><br><input type="radio"/> Doença de armazenamento de ácido siálico infantil, doença de Salla <i>Infantile sialic acid storage disease, Salla disease</i><br><input type="radio"/> Doença de Krabbe <i>Krabbe disease</i><br><input type="radio"/> Deficiência de lipase ácida lisossômico <i>Lysosomal acid lipase deficiency</i><br><input type="radio"/> Leucodistrofia metacromática <i>Metachromatic leukodystrophy</i><br><input type="radio"/> Mucolipidose tipo I, Sialidose I <i>Mucopolipidosis type I, Sialidosis I</i><br><input type="radio"/> Mucolipidose tipo II alfa/beta, Mucolipidose III alfa/beta <i>Mucopolipidosis type II alpha/beta, Mucopolipidosis III alpha/beta</i> | <input type="radio"/> Mucolipidose tipo III gama <i>Mucopolipidosis type III gamma</i><br><input type="radio"/> Mucolipidose tipo IV <i>Mucopolipidosis type IV</i><br><input type="radio"/> Mucopolissacaridose I <i>Mucopolysaccharidosis I</i><br><input type="radio"/> Mucopolissacaridose II <i>Mucopolysaccharidosis II</i><br><input type="radio"/> Mucopolissacaridose IIIA <i>Mucopolysaccharidosis IIIA</i><br><input type="radio"/> Mucopolissacaridose IIIB <i>Mucopolysaccharidosis IIIB</i><br><input type="radio"/> Mucopolissacaridose IIIC <i>Mucopolysaccharidosis IIIC</i><br><input type="radio"/> Mucopolissacaridose IIID <i>Mucopolysaccharidosis IIID</i><br><input type="radio"/> Mucopolissacaridose IVa <i>Mucopolysaccharidosis IVa</i><br><input type="radio"/> Mucopolissacaridose VI <i>Mucopolysaccharidosis VI</i><br><input type="radio"/> Mucopolissacaridose VII <i>Mucopolysaccharidosis VII</i><br><input type="radio"/> Mucopolissacaridose IX <i>Mucopolysaccharidosis IX</i><br><input type="radio"/> Deficiência múltipla de sulfatases <i>Multiple sulfatase deficiency</i><br><input type="radio"/> Lipofuscinose ceróide neuronal 1 (CLN1) <i>Neuronal ceroid lipofuscinosis 1 (CLN1)</i><br><input type="radio"/> Lipofuscinose ceróide neuronal 2 (CLN2) <i>Neuronal ceroid lipofuscinosis 2 (CLN2)</i><br><input type="radio"/> Lipofuscinose ceróide neuronal 3 (CLN3) <i>Neuronal ceroid lipofuscinosis 3 (CLN3)</i><br><input type="radio"/> Lipofuscinose ceróide neuronal 5 (CLN5) <i>Neuronal ceroid lipofuscinosis 5 (CLN5)</i><br><input type="radio"/> Lipofuscinose ceróide neuronal 6 (CLN6) <i>Neuronal ceroid lipofuscinosis 6 (CLN6)</i> | <input type="radio"/> Lipofuscinose ceróide neuronal 7 (CLN7) <i>Neuronal ceroid lipofuscinosis 7 (CLN7)</i><br><input type="radio"/> Lipofuscinose ceróide neuronal 8 (CLN8) <i>Neuronal ceroid lipofuscinosis 8 (CLN8)</i><br><input type="radio"/> Lipofuscinose ceróide neuronal 10 (CLN10) <i>Neuronal ceroid lipofuscinosis 10 (CLN10)</i><br><input type="radio"/> Lipofuscinose ceróide neuronal 14 (CLN14) <i>Neuronal ceroid lipofuscinosis 14 (CLN14)</i><br><input type="radio"/> Niemann Pick tipos A e B <i>Niemann Pick types A and B</i><br><input type="radio"/> Niemann-Pick tipo C <i>Niemann-Pick type C</i><br><input type="radio"/> Doença de Pompe <i>Pompe disease</i><br><input type="radio"/> Deficiência de prosaposina, deficiência de SapA (variante Krabbe), deficiência de SapB (variante MLD), deficiência de SapC (Variante Gaucher) <i>Prosaposin deficiency, SapA deficiency (Krabbe variant), SapB deficiency (MLD variant), SapC deficiency (Gaucher variant)</i><br><input type="radio"/> Picnodisostose <i>Pycnodysostosis</i><br><input type="radio"/> Doença de Sandhoff <i>Sandhoff disease</i><br><input type="radio"/> Doença de Schindler <i>Schindler disease</i><br><input type="radio"/> Doença de Tay-Sachs <i>Tay-Sachs disease</i> |
|---|--|---|

**Tratamento atual: Current treatment:**

- |   |  |
|---|--|
| <input type="radio"/> Terapia com chaperones <i>Chaperone therapy</i><br><input type="radio"/> Terapia com reposição enzimática <i>Enzyme replacement therapy</i><br><input type="radio"/> Terapia genética <i>Gene therapy</i><br><input type="radio"/> Transplante de célula tronco <i>Stem cell transplant</i> | <input type="radio"/> Supressão de códons de parada prematura <i>Stop codon read-through</i><br><input type="radio"/> Terapia de redução de substrato <i>Substrate reduction therapy</i><br><input type="radio"/> Tratamento de apoio <i>Supportive care</i><br><input type="radio"/> Outro: <i>Other:</i> _____ |
|---|--|

**OPCIONAL - VARIANTES SOLICITADAS PARA O RELATÓRIO DESTES PACIENTE, SE CONHECIDAS**  
**OPTIONAL - REQUESTED VARIANTS FOR THIS PATIENT'S REPORT, IF KNOWN**

Para que a presença ou ausência de variantes específicas seja comentada no laudo deste paciente, forneça os detalhes abaixo. Para acompanhamento familiar gene-específico, veja **Observação em Seleção de teste (Test Selection)**. To have the presence or absence of specific variants commented on in this patient's report, provide the details below. For gene-specific family follow-up see **Note under Test Selection**.

**O probando (indivíduo com variante) foi testado na Invitae?** *Was the proband (individual with variant) tested at Invitae?*

- Sim, Identificação da solicitação à Invitae: RQ n.º \_\_\_\_\_ Yes, Invitae Order ID: RQ# \_\_\_\_\_  
 Não: Anexar cópia dos resultados laboratoriais (**obrigatório**) No: Attach copy of lab results (required)

**Variante(s)** (ex. GENE c.2200A>T (p.Thr734Ser) NM\_00012345) Se deixado em branco, todas as variantes identificadas no probando serão comentadas.  
**Variant(s)** (e.g. GENE c.2200A>T (p.Thr734Ser) NM\_00012345) If left blank, all variants identified in the proband will be commented on.

**Relação deste paciente com o probando:**  
**This patient's relationship to proband:**

- |  |  |
|--|--|
| <input type="radio"/> Pai ou mãe <i>Parent</i>       | <input type="radio"/> Irmão ou irmã <i>Sibling</i> |
| <input type="radio"/> Neto ou neta <i>Grandchild</i> | <input type="radio"/> Filho ou filha <i>Child</i>  |
| <input type="radio"/> O próprio <i>Self</i>          | <input type="radio"/> Outra: _____ <i>Other:</i>   |

**SELEÇÃO DO TESTE – Selecione teste(s) da opção 1 ou 2: TEST SELECTION – Select test(s) from either option 1 or 2:**
**1. PROGRAMA DE DETECÇÃO DE DOENÇAS DO ARMAZENAMENTO LISSOSSÔMICO – Indique o(s) teste(s) a ser(em) realizado(s) abaixo.**  
**DETECT LYSOSOMAL STORAGE DISEASES PROGRAM – Indicate test(s) to be performed below.**

Todos os testes deste formulário estão organizados por área clínica. Caso sua solicitação contenha testes de várias áreas clínicas, será necessário enviar um tubo com amostra referente a cada área clínica. Cada área clínica representa um laudo. Se o teste for negativo, os médicos têm a opção de fazer nova solicitação de outro painel dentro da área clínica original. All tests on this form are organized by clinical area. If your order contains tests from multiple clinical areas, you will need to send a specimen tube for each clinical area. Each clinical area represents a report. If the test comes back negative, clinicians have the option of re-requisition to another panel within the original clinical area.

**ÁREA CLÍNICA: METABOLISMO E IMUNOLOGIA**

Código do teste Test code	Nome do teste Test name	Número de genes # of genes	Lista de genes Gene list
<input type="radio"/> 06170	Painel abrangente de doenças do armazenamento lisossômico Invitae* <i>Invitae Comprehensive Lysosomal Storage Disorders Panel*</i>	48	AGA, ARSA, ARSB, ASAH1, CLN2 (TPP1), CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTNS, CTSA, CTSD, CTSK, FUCA1, GAA, GALC, GALNS, GLA, GLB1, GM2A, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HEXA, HEXB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, KCTD7, LAMP2, LIPA, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, NAGA, NAGLU, NEU1, NPC1, NPC2, PPT1, PSAP, SGSH, SLC17A5, SMPD1, SUMF1
<input type="radio"/> 06170.1	Inclusão de gene da deficiência de quitotriosidase <i>Add-on chitotriosidase deficiency gene</i>	1	CHIT1
<input type="radio"/> 06170.2	Inclusão de gene de evidência preliminar <i>Add-on preliminary-evidence gene</i>	1	ATP13A2
<input type="radio"/> 06170.3	Inclusão de genes de lipofuscinose ceróide neuronal com início na idade adulta <i>Add-on adult-onset neuronal ceroid lipofuscinoses genes</i>	3	CTSF, DNAJC5, GRN
<input type="radio"/> 06185	Painel abrangente de mucopolissacaridoses (MPS) Invitae <i>Invitae Comprehensive Mucopolysaccharidoses (MPS) Panel</i>	11	ARSB, GALNS, GLB1, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, NAGLU, SGSH
<input type="radio"/> 06185.1	Inclusão de genes de mucopolissacaridose e oligossacaridose <i>Add-on mucopolysaccharidosis and oligosaccharidoses genes</i>	12	AGA, CTSA, CTSK, FUCA1, GNPTAB, GNPTG, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, NAGA, NEU1, SLC17A5
<input type="radio"/> 04713	Teste da Doença de Canavan da Invitae <i>Invitae Canavan Disease Test</i>	1	ASPA
<input type="radio"/> 06183	Teste da Doença de Wilson da Invitae <i>Invitae Wilson Disease Test</i>	1	ATP7B

\*Este painel atualmente não realiza teste para a doença de Gaucher. \*This panel does not currently test for Gaucher disease.

**GENES INDIVIDUAIS INDIVIDUAL GENES**

<input type="radio"/> AGA	<input type="radio"/> ARSA	<input type="radio"/> ARSB	<input type="radio"/> ASAH1	<input type="radio"/> CLN2 (TPP1)	<input type="radio"/> CLN3	<input type="radio"/> CLN5	<input type="radio"/> CLN6
<input type="radio"/> CLN8	<input type="radio"/> CTNS	<input type="radio"/> CTSA	<input type="radio"/> CTSD	<input type="radio"/> CTSK	<input type="radio"/> FUCA1	<input type="radio"/> GAA	<input type="radio"/> GALC
<input type="radio"/> GALN5	<input type="radio"/> GLA	<input type="radio"/> GLB1	<input type="radio"/> GM2A	<input type="radio"/> GNPTAB	<input type="radio"/> GNPTG	<input type="radio"/> GNS	<input type="radio"/> GUSB
<input type="radio"/> HEXA	<input type="radio"/> HEXB	<input type="radio"/> HGSNAT	<input type="radio"/> HYAL1	<input type="radio"/> IDS	<input type="radio"/> IDUA	<input type="radio"/> KCTD7	<input type="radio"/> LAMP2
<input type="radio"/> LIPA	<input type="radio"/> MAN2B1	<input type="radio"/> MANBA	<input type="radio"/> MCOLN1	<input type="radio"/> MFSD8	<input type="radio"/> NAGA	<input type="radio"/> NAGLU	<input type="radio"/> NEU1
<input type="radio"/> NPC1	<input type="radio"/> NPC2	<input type="radio"/> PPT1	<input type="radio"/> PSAP	<input type="radio"/> SGSH	<input type="radio"/> SLC17A5	<input type="radio"/> SMPD1	<input type="radio"/> SUMF1

SELEÇÃO DO TESTE - (continuação) TEST SELECTION - (continued)

ÁREA CLÍNICA: CARDIOLOGIA/NEUROLOGIA CLINICAL AREA: CARDIOLOGY/NEUROLOGY

Código do teste Test code	Nome do teste Test name	Número de genes # of genes	Lista de genes Gene list
<input type="radio"/> 02251	Painel abrangente de miocardiopatia Invitae <i>Invitae Cardiomyopathy Comprehensive Panel</i>	82	ABCC9, ACADVL, ACTC1, ACTN2, AGL, ALMS1, ALPK3, BAG3, BRAF, CACNA1C, CBL, CPT2, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, ELAC2, EMD, EYA4, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GLA, HCN4, HRAS, JUP, KRAS, LAMP2, LMNA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, MT01, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK3, NF1, NRAS, PCCA, PCCB, PKP2, PLN, PPCS, PPP1CB, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RASA1, RBM20, RIT1, RYR2, SCN5A, SDHA, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SOS1, SOS2, SPRED1, TAZ, TBX20, TCAP, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL
	<input type="radio"/> 02251.1	Inclusão de genes de evidências preliminares <i>Add-on preliminary-evidence genes</i>	39
<input type="radio"/> 03280	Painel abrangente de doenças neuromusculares Invitae <i>Invitae Comprehensive Neuromuscular Disorders Panel</i>	131	ACTA1, ADSSL1, AGRN, ALG14, ALG2, AMPD1, ANO5, ATP2A1, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BIN1, CACNA1S, CAPN3, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CHAT, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRN2, CHRNE, CLCN1, CNTN1, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CPT2, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DNM2, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DYSF, EMD, FHL1, FKBP14, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GFPT1, GMPBB, GNE, GOSR2, GYG1, GYS1, HADC1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, ISCU, ISPD, ITGA7, KBTBD13, KCNJ2, KLHL40, KLHL41, LAMA2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LMNA, LMOD3, MAP3K20, MATR3, MEGF10, MICU1, MTM1, MUSK, MYH2, MYH7, MYL2, MYO18B, MYOT, MYPN, NEB, ORAI1, PLEC, PNPLA2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PREPL, PYROXD1, RAPSIN, RXYLT1, RYR1, SCN4A, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SLC18A3, SLC5A7, SMCHD1, SMN1, SMN2, SPEG, SQSTM1, STAC3, STIM1, SYT1, SYT2, TAZ, TCAP, TIA1, TK2, TNNT1, TNPO3, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VAMP1, VCP, VMA21
	<input type="radio"/> 03280.1	Inclusão de genes de evidências preliminares <i>Add-on preliminary-evidence genes</i>	12

2. TESTE DE ACOMPANHAMENTO FAMILIAR GENE-ESPECÍFICO GENE-SPECIFIC FAMILY FOLLOW-UP TESTING

Para parentes de um participante do programa (proband) que recebeu resultado patogênico ou provavelmente patogênico ou VUS aprovada.  
For relatives of a program participant ("proband") who received a Pathogenic/Likely Pathogenic result or approved VUS.

<input type="radio"/> Teste de acompanhamento familiar para Identificação da solicitação do probando à Invitae: RQ n.º _____ <i>Family follow-up testing for Proband's Invitae Order ID: RQ#</i>	<b>Relação deste paciente com o probando:</b> <i>This patient's relationship to proband:</i> <input type="radio"/> Pai ou mãe <input type="radio"/> Irmão ou irmã <i>Parent Sibling</i> <input type="radio"/> Neto ou neta <input type="radio"/> Filho ou filha <i>Grandchild Child</i> <input type="radio"/> Outra: _____ <i>Other:</i>	<b>Gene(s) a ser(em) testado(s) neste paciente:</b> <i>Gene(s) to be tested in this patient:</i>
--	---	---

**OBSERVAÇÃO:** A presença ou ausência de todas as variantes identificadas no probando para o(s) gene(s) solicitado(s) para acompanhamento familiar gene-específico será comentada no laudo deste paciente a menos que seja especificada uma limitação na seção **Variantes solicitadas** acima. A Invitae relatará quaisquer variantes patogênicas/provavelmente patogênicas encontradas neste paciente para o(s) gene(s) solicitado(s). NOTE: The presence or absence of all variants identified in the proband for the gene(s) ordered for gene-specific family follow-up will be commented on in this patient's report unless a limited selection is specified in the Requested Variants section above. Invitae will report any Pathogenic/Likely Pathogenic variants found in this patient for the gene(s) ordered.

A Invitae atualiza continuamente seus painéis com base nas evidências mais recentes. Se uma solicitação for feita em um formulário de requisição de teste em desuso, a Invitae reserva-se o direito de atualizar os testes solicitados para suas versões atuais. As identificações de teste que contenham códigos de complementos incluirão o painel original, bem como os complementos. Invitae continually updates its panels based on the most recent evidence. If an order is placed using an outdated test requisition form, Invitae reserves the right to upgrade ordered tests to their current versions. Test IDs containing add-on codes will include the original panel as well as the add-on.

Ao assinar este formulário, o médico declara que o indivíduo ou o familiar autorizado a tomar decisões pelo indivíduo (coletivamente, o "Paciente") foi devida e substancialmente informado e consentiu em submeter-se ao teste genético, conforme estabelecido no Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para Teste Genético da Invitae ([www.invitae.com/patient-consent](http://www.invitae.com/patient-consent)). O médico reterá o comprovante de que o paciente consentiu em fazer o teste genético. O Paciente foi informado de que a Invitae poderá notificá-lo sobre atualizações clínicas relacionadas aos resultados do teste genético (após consultar o médico solicitante conforme indicado), assim como sobre os dados desidentificados (também chamados pseudonimizados) do Paciente que poderão ser usados e compartilhados com terceiros ligados ao Programa, para fins de pesquisa e comerciais. Para solicitações originadas fora dos Estados Unidos, o Paciente foi notificado de que suas informações pessoais e amostras serão transferidas para os Estados Unidos, onde serão processadas. O médico garante que (i) não solicitará reembolso por este teste gratuito de nenhum terceiro, inclusive, entre outros, dos programas de saúde do governo; (ii) a participação no Programa não influenciará suas decisões clínicas; (iii) não tem obrigação de adquirir ou prescrever qualquer produto ou serviço oferecido por um patrocinador do Programa; (iv) não tem obrigação de participar ou incentivar os pacientes a participarem de estudo clínico ou outro programa de pesquisa realizado por um patrocinador e (v) participará do Programa em conformidade com a legislação aplicável. O médico consente no compartilhamento de informações de contato da organização e dele próprio com terceiros, inclusive organizações sociais, que podem contactá-lo diretamente com relação ao Programa. Uma lista de terceiros parceiros será fornecida mediante solicitação. Declaro que, de acordo com a legislação aplicável, estou autorizado a solicitar este teste.

Assinatura do médico (obrigatória) <i>Medical professional signature (required)</i>	Data (MM/DD/AAAA) <i>Date (MM/DD/YYYY)</i>
---	--