



RESERVADO
CGC Genetics

RESERVADO
CGC Genetics

REQUISIÇÃO RASTREIO PRÉ-NATAL

MÉDICO REQUISITANTE

NOME DO MÉDICO*

ORDEM DOS MÉDICOS Nº

INSTITUIÇÃO*

SERVIÇO

EMAIL*

TELEFONE

PAÍS

INFORMAÇÃO DA GRÁVIDA
(preencher ou colocar vinheta)

NOME*

DATA DE NASCIMENTO* (dd/mm/aaaa)

Nº PROCESSO CLÍNICO

EMAIL

TELEFONE

PESO DA GRÁVIDA*

GRUPO ÉTNICO*

SEXO*

EM CASO DE EMISSÃO DE FATURA EM NOME DA GRÁVIDA:

NIF

MORADA

CÓDIGO POSTAL

CIDADE

PAÍS

ESTUDO*



COMBINADO 1º TRIMESTRE

TN + ON + PAPP-A + freeβhCG (11s – 13s+6d)



RASTREIO COMBINADO PRECOCE

[PAPP-A + freeβhCG (9s – 11s)] + [TN + ON (11s – 13s+6d)]



2º TRIMESTRE

AFP + freeβhCG (14-22 semanas)



SÓ DTN

AFP (14-22 semanas)

DADOS DA COLHEITA*

DATA E HORA DA COLHEITA

(dd/mm/aaaa)

LOCAL DE COLHEITA

UPM (dd/mm/aaaa)

IDADE GESTACIONAL À DATA DA COLHEITA:

pela DUM _____ semanas, _____ dias.

pela ECOGRAFIA _____ semanas, _____ dias.

DADOS ECOGRÁFICOS*

DATA DA ECOGRAFIA (dd/mm/aaaa)

IDADE ECOGRÁFICA

_____ semanas, _____ dias.

Nº FETOS

CORIONICIDADE

CCC

mm

TN

mm

OSSOS PRÓPRIOS DO NARIZ

☐

presente

☐

ausente

☐

não avaliado

INFORMAÇÃO CLÍNICA*

SIM NÃO

Outros rastreios nesta gestação

☐

☐

Grávida insulino-dependente antes da gravidez

☐

☐

Se NÃO, está agora a ser tratada com insulina?

☐

☐

Fumadora

☐

☐

Perda de sangue nesta gravidez

☐

☐

Estudos cromossómicos prévios

☐

☐

Filho anterior com Síndrome de Down

☐

☐

Ác. valproico/anticonvulsivantes nesta gravidez

☐

☐

Filho anterior com defeito de tubo neural (DTN)

☐

☐

História familiar de anomalia não DTN

☐

☐

SIM NÃO

REPRODUÇÃO MEDICAMENTE ASSISTIDA

☐

☐

DATA DE EXTRAÇÃO (dd/mm/aaaa)

MÉTODO

TRANSFERÊNCIA EMBRIÕES (dd/mm/aaaa)

Idade Dadora

Data de nascimento dadora (dd/mm/aaaa)

Confirmo que (i) o doente (ou representante legal) consente a realização do teste e obtive o consentimento informado do mesmo, (ii) o consentimento informado do doente cumpre os requisitos obrigatórios por lei e que (iii) estou a facultar ao CGC Genetics toda a informação clínica indispensável à realização do teste.

Confirmo que (i) fui informada sobre os benefícios, riscos e limitações do teste a realizar, (ii) coloquei todas as questões que considero pertinentes e entendi as explicações e (iii) compreendo que um resultado de risco reduzido não garante um bebé normal. Autorizo a realização do exame acima requisitado e a utilização da amostra para este fim.

☐ Concordo

☐ Não concordo

A amostra pode ser utilizada também para fins de investigação científica.

☐ Concordo

☐ Não concordo

ASSINATURA DO MÉDICO

(obrigatório)

Data: ____/____/____

ASSINATURA DA GRÁVIDA

(a utilizar caso não exista outro consentimento informado)

Data: ____/____/____

RASTREIO PRÉ-NATAL COMBINADO

Esta é uma descrição breve sobre o Rastreio Pré-Natal. Em caso de dúvida recomendamos que consulte o seu médico assistente.

Rastreio Combinado do Primeiro Trimestre (Ecográfico e Bioquímico)

- Efetuado entre as 11 semanas e as 13 semanas + 6 dias de gravidez, o Rastreio Combinado junta a informação de um exame ecográfico e os valores de doseamentos bioquímicos no sangue materno.
- O exame ecográfico avalia com precisão a idade gestacional e a translucência da nuca (TN).
- Na amostra de sangue são quantificadas duas substâncias – a fração livre da Gonadotrofina Coriónica Humana (free β -hCG) e a Proteína-A do Plasma Associada à Gravidez (PAPP-A) – que se encontram no sangue de todas as mulheres grávidas.
- Os resultados obtidos dos exames ecográficos e bioquímicos são, depois, utilizados para calcular um risco específico para Síndrome de Down (trisomia 21), trissomia 18 e trissomia 13.
- Precisão do Rastreio Combinado do Primeiro Trimestre: O Rastreio Combinado do 1º trimestre de gravidez (TN+free β -hCG+PAPP-A) deteta 90% - 92% dos bebés com Síndrome de Down, podendo ainda detetar outras anomalias.

Rastreio Combinado Precoce

- O Rastreio Combinado Precoce, é uma variante do Rastreio Combinado do 1º Trimestre, em que a avaliação dos marcadores é feita o mais cedo possível: a colheita de sangue e os doseamentos bioquímicos são efetuados entre as 9 e as 11 semanas; e os dados ecográficos são obtidos e incluídos no cálculo de risco às 11-12 semanas.
- Esta combinação permite retirar a melhor eficiência de cada um dos marcadores (taxa de deteção de 93% a 97%) e, ainda, permite fornecer o resultado logo após a execução da ecografia, podendo ser fornecido em ambiente médico e abreviando o processo de planeamento nos casos de risco aumentado.

Rastreio Pré-Natal do Segundo Trimestre

- Efetuado entre as 14 e as 22 semanas.
- A amostra é analisada para medir duas substâncias químicas chamadas Alfafetoproteína (AFP) e Gonadotrofina Coriónica Humana β -hCG que se encontram no sangue de todas as mulheres grávidas.
- Os resultados permitem calcular um risco para Síndrome de Down, trissomia 18, trissomia 13 e para DTN.
- Precisão do Rastreio Pré-Natal do Segundo Trimestre: O Rastreio do 2º trimestre deteta >98% dos bebés com anencefalia, 90% dos casos de espinha bífida e 80% dos casos de Síndrome de Down.

Quando o Rastreio Pré-Natal mostra um risco aumentado

- 3 a 5% das mulheres tem um resultado com risco aumentado.
- No caso de o rastreio mostrar que o risco está aumentado, deverá considerar a utilização de outros métodos de rastreio e/ou diagnóstico.
- O seu médico explicar-lhe-á sempre o resultado, sugerindo quais os testes subsequentes que deverá realizar (como o Teste Pré-Natal Não Invasivo, ecografia detalhada ou o diagnóstico pré-natal, o qual implica a realização de amniocentese ou colheita de vilosidades coriônicas para análise dos cromossomas do feto).
- Como alternativa ao diagnóstico invasivo (*i.e.*, amniocentese ou biópsia das vilosidades coriônicas), é agora possível a realização, a partir da 10ª semana de gestação, do teste pré-natal não invasivo, como o TOMORROW Prenatal Test, que a partir de uma amostra de sangue materno, deteta no DNA fetal a presença de trissomias 21, 18 e 13, o sexo fetal e as aneuploidias dos cromossomas sexuais (Monossomia X, XXX, XXY, XYY). O TOMORROW tem um grau de sensibilidade superior a 99% para a trissomia 21.

Quando o Rastreio Pré-Natal mostra um risco reduzido

- Para aumentar a taxa de deteção é agora possível a realização, a partir da 10ª semana de gestação, do teste pré-natal não invasivo, como o TOMORROW Prenatal Test, que a partir de uma amostra de sangue materno, deteta no DNA fetal a presença de trissomias 21, 18 e 13, o sexo fetal e as aneuploidias dos cromossomas sexuais (Monossomia X, XXX, XXY, XYY). O TOMORROW tem um grau de sensibilidade superior a 99% para a trissomia 21.

Nota importante

Um teste de Rastreio Pré-Natal indicando um risco reduzido não exclui a possibilidade de o bebé ter Síndrome de Down, Trissomia 18 ou outra anomalia dos cromossomas, nem elimina a possibilidade de defeitos congénitos, atraso mental ou outras doenças não detetáveis por Rastreio Pré-Natal, indica que existe um risco baixo para as anomalias consideradas. Para qualquer dúvida consulte o seu médico ou o CGC Genetics/Centro de Genética Clínica.

AVISO LEGAL

Procedimento de Teste. Para a realização do exame de rastreio pré-natal é necessário uma amostra de sangue da mãe, em cartão de filtro, que deverá ser, de seguida, enviada para CGC Genetics/Centro de Genética Clínica, Rua Sá da Bandeira, 706 – 1º, 4000-432 Porto, Portugal, que após realização do teste, enviará o resultado diretamente para o médico requisitante.

Limitações do Teste. O médico requisitante deverá esclarecer as informações sobre o teste, incluindo as limitações e riscos do mesmo, descrições das alterações genéticas testadas e o que o resultado poderá significar para o doente. É recomendado aconselhamento antes e depois da realização do teste. O exame de Rastreio Pré-Natal não determina a saúde da grávida. A seguinte limitação pode estar associada ao exame de Rastreio Pré-Natal: O laboratório poderá não conseguir concretizar o teste porque a amostra se encontra em mau estado, impedindo o seu processamento, ou por outros problemas técnicos que impeçam um resultado conclusivo. Nestas situações, e sempre que seja possível, o CGC Genetics contactará a grávida ou médico requisitante para determinar o procedimento a seguir.

Privacidade e resultados do teste. CGC Genetics garante a proteção e confidencialidade dos dados do doente e de toda a informação originada durante o processo, de acordo com a lei. O resultado do seu teste será entregue ao médico que o requisitou. Se desejar, por favor solicite uma cópia dos resultados do teste diretamente ao seu médico. Este é responsável pela interpretação e explicação dos resultados a si. A equipa de Médicos Geneticistas do CGC Genetics está disponível para os esclarecimentos necessários ao seu médico sobre qualquer dúvida relativamente ao teste realizado.

Direitos do doente. O doente poderá exercer o direito de acesso, retificação e cancelamento dos dados fornecidos através de email dirigido a CGC Genetics, Direção Clínica, enviado para o dcc@cgcgenetics.com (Portugal) ou customercare@cgcgenetics.com (outros países).