



UFSC  
Universidade Federal de Santa Catarina  
Centro de Ciências da Saúde - Departamento de Clínica Médica  
Campus Universitário - Trindade - Florianópolis-SC

## FICHA PARA EXAME GENÉTICO

CONVÊNIO REDE NEUROGENÉTICA  
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE – HOSPITAL UNIVERSITÁRIO – UFSC

Paciente: \_\_\_\_\_

Registro HU: \_\_\_\_\_ Data de nascimento: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

Nome completo do pai: \_\_\_\_\_

Nome completo da mãe: \_\_\_\_\_

Cidade e estado de nascimento: \_\_\_\_\_

Idade de início dos sinais e sintomas: \_\_\_\_\_ anos

Marcar a opção com um X para cada um dos sinais e sintomas abaixo. Apenas 1 dos sinais e sintomas pode ser o inicial (aquele que “abriu” o quadro) e desconheço significa “não testado”.

Sinais e sintomas	Inicial	Sim	Não	Desconheço
Ataxia/alterações cerebelares				
Alterações do movimento ocular				
Nistagmo				
Retração palpebral				
Disfagia/disartria				
Piramidalismo				
Arreflexia				
Babinski				
Fasciculações				
Amiotrofias				
Alterações sensitivas				
Perda da acuidade visual				
Atrofia óptica				
Movimentos distônicos				
Movimentos coreicos				
Alterações cognitivas				
Rigidez				
Bradicinesia				
Tremor de repouso ou postural				
Alterações de neurocondução motora ou sensitiva				
Convulsões				
Miotonia				
Fraqueza muscular				
Ptose palpebral				

Outros sinais e sintomas:

--

Informação familiar:

- ( ) Herança aparentemente recessiva  
( ) Herança dominante

Desenhar heredograma familiar aqui:

Valor da Creatinofosfoquinase (CPK – Valor de referência HU/UFSC = \_\_\_\_\_ UI/L)

Exame de Eletroneuromiografia (ENMG) – conclusão:

Exames solicitados (pode selecionar mais de um):

- ( ) Adrenoleucodistrofia  
( ) Ataxia de Friedreich (FRDA)  
( ) Ataxia dominante (SCA1, SCA2, DMJ/SCA3, SCA6, SCA7)  
( ) Ataxia dominante (SCA10)  
( ) Ataxia dominante (SCA12, SCA17, DRPLA)  
( ) Deleção comum do gene CLN3 (NCL3)  
( ) Distrofia miotônica tipo 1  
( ) Doença de Huntington (HD)  
( ) Polineuropatia amiloidótica familiar (PAF)

## Lembretes importantes!

- É **OBRIGATÓRIO** que no momento da coleta de amostra o paciente assine **3 VIAS** (1-para o paciente, 2-para o prontuário e 3-para envio junto com a amostra) dos seguintes termos:
  1. Consentimento para diagnóstico
  2. Manutenção e armazenamento do DNA
- Para a obtenção destes termos:
  1. Entrar no site: [www.redeneurogenetica.ufrgs.br](http://www.redeneurogenetica.ufrgs.br)
  2. Entrar em: **Área restrita**
  3. Selecionar
    - Centro: **Hospital Universitário HFSC**
    - Usuário: \_\_\_\_\_
    - Senha: \_\_\_\_\_
  4. Entrar em: **Nova solicitação**
  5. Clicar: **Imprimir termos**
    - Imprimir 3 vias de cada um dos 2 termos em PDF
- Coletar sangue em 2 tubos (4 ml cada) contendo EDTA (**TAMPA ROXA**) e enviar para o **Serviço de Genética Médica** que fica na Patologia (Fundos do HU) com carta endereçada a **Dra. Pricila** solicitando **Extração de DNA, contendo nome completo e registro do paciente**.
- Entregar esta ficha completamente preenchida + 1 via dos 2 termos em PDF para a dra. Katia Lin que enviará as amostras para Porto Alegre.