



## Solicitud de estudio genético

### 1 Identificación del paciente y datos de la muestra

#### Identificación del Paciente

Nombre y/o código de identificación

- Sangre**  
Sangre periférica entre 3 y 5 ml en tubos EDTA
- Saliva**  
Uso de Kit indicado de saliva
- ADN\***  
Mínimo 5 µg y concentración >50 ng/µl  
*\*Especificar el origen del ADN:*  
Sangre, sangre congelada, saliva, tejido fresco, tejido congelado, tejido de parafina, etc.

#### Referencia de la muestra

*\*Indique igualmente esta referencia en el tubo de la muestra*

### 2 Datos del facultativo solicitante

Nombre y apellidos

Centro médico-hospitalario

Dirección

Ciudad

Provincia

Código Postal

País

Teléfono

Email

*\*Los resultados se enviarán al email indicado en formato PDF® firmados digitalmente a través de correo electrónico certificado*

Firma del solicitante

Fecha

### 3 Datos de facturación

Dirigir factura a

Indicar departamento o responsable de tramitarla

NIF

Dirección

Ciudad

Provincia

Código Postal

País

Teléfono

Email

*\*Si ha realizado pedidos con anterioridad y sus datos de facturación no han cambiado, puede omitir este apartado*



## 4 Estudio genético solicitado

### Paneles NGS generales

- |   |           |  |           |
|---|-----------|--|-----------|
| <input type="checkbox"/> Miocardiopatías<br><i>MCH, MCD, MCNC, M/DAVD, Sd CFC, congénitas</i> | 173 genes | <input type="checkbox"/> Arritmias Cardíacas<br><i>SQTL, SQTC, SBr, TVCP, CCD, M/DAVD, MCH</i> | 218 genes |
| <input type="checkbox"/> Enfermedades Cardiovasculares  | 380 genes | <input type="checkbox"/> Arritmia Ventricular y Muerte Súbita sin<br>Cardiopatía Estructural   | 77 genes  |

### Paneles NGS específicos

#### Miocardiopatías

- |  |          |
|--|----------|
| <input type="checkbox"/> Miocardiopatía Hipertrófica<br>○ 17 genes ○ 104 genes ○ Ampliación de estudio |          |
| <input type="checkbox"/> Miocardiopatía Dilatada   | 96 genes |
| <input type="checkbox"/> Miocardiopatía Arritmogénica<br><i>Displasia arritmogénica de VD</i>          | 21 genes |
| <input type="checkbox"/> Miocardiopatía No Compactada  | 37 genes |
| <input type="checkbox"/> Miocardiopatía Restrictiva  | 20 genes |
| <input type="checkbox"/> RASopatías<br><i>Noonan, Costello, LEOPARD</i>                                | 18 genes |

#### Canalopatías

- |   |          |
|---|----------|
| <input type="checkbox"/> Síndrome de QT Largo<br>○ 8 genes ○ 28 genes ○ Ampliación de estudio |          |
| <input type="checkbox"/> Síndrome de QT Corto   | 7 genes  |
| <input type="checkbox"/> Taquicardia Ventricular Polimórfica<br>Catecolaminérgica             | 9 genes  |
| <input type="checkbox"/> Síndrome de Brugada/Síndrome de Onda J                               | 25 genes |
| <input type="checkbox"/> Enfermedad del Sistema de Conducción                                 | 34 genes |
| <input type="checkbox"/> Fibrilación Auricular  | 43 genes |

- |   |           |
|---|-----------|
| <input type="checkbox"/> Enfermedades Aórticas<br><i>Síndrome de Marfan, TAAD, Loeys-Dietz,<br/>Ehler-Danlos, Shprintzen-Goldberg, etc.</i> | 41 genes  |
| <input type="checkbox"/> Cardiopatías Congénitas  | 114 genes |
| <input type="checkbox"/> SNP-arrays   |           |
| <input type="checkbox"/> Hipertensión Pulmonar  | 16 genes  |

- |  |          |
|--|----------|
| <input type="checkbox"/> Telangiectasia Hemorrágica<br>Hereditaria<br><i>Síndrome de Rendu-Osler-Weber</i> | 9 genes  |
| <input type="checkbox"/> Miopatía Esquelética  | 57 genes |
| <input type="checkbox"/> Enfermedad de Fabry   | 1 gen    |
| <input type="checkbox"/> Amiloidosis Familiar  | 1 gen    |

### Otros Servicios NGS

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Genoma Mitocondrial  | <input type="checkbox"/> Estudio de un solo gen |
| <input type="checkbox"/> Exoma Clínico<br><i>SureSelect® XT Clinical Research Exome</i> |   |

### Estudio Sanger

- |   |       |
|---|-------|
| <input type="checkbox"/> Amiloidosis Familiar | 1 gen |
|---|-------|

### Estudios Familiares

- |                                       |                                       |
|---------------------------------------|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Gen/variante | <input type="checkbox"/> Gen/variante |
| <input type="checkbox"/> Gen/variante | <input type="checkbox"/> Gen/variante |



## 5 Datos clínicos

---

*\*Recomendable adjuntar un informe clínico*

## 6 Declaración de existencia del consentimiento informado

---

- El paciente identificado en esta solicitud (o su representante legal) conoce los datos incluidos en la misma y autoriza la realización de este estudio genético.
- Es posible obtener información inesperada en el proceso de análisis de la muestra, para lo cual el paciente identificado en esta solicitud (o su representante legal) ha decidido conocerla.
- Además, el paciente identificado en esta solicitud (o su representante legal) autoriza a Health in Code S.L. para que guarde la actual muestra biológica para posteriores estudios y/o confirmaciones.
- Asimismo, el paciente identificado en esta solicitud (o su representante legal) autoriza a Health in Code S.L. para que pueda utilizar la actual muestra biológica para finalidades de investigación aprobadas por el comité ético correspondiente, siempre manteniendo el anonimato del paciente.

Firma del facultativo

Fecha

Todos los datos personales facilitados en este formulario, así como los posteriores de diagnóstico, investigación y/o estadísticos serán tratados con estricta confidencialidad y bajo la protección y las especificaciones contenidas en la LOPD, siendo incorporados, en su caso, a los ficheros "CARDIOREGISTER", "HIC MUTACIONES" y "LIMS" debidamente inscritos en la Agencia Española de Protección de Datos, cuya finalidad es el análisis y diagnóstico de cardiopatías. Usted tiene derecho de acceso al fichero, rectificación y cancelación de sus datos, pudiendo ejercitar tales derechos enviando por escrito una solicitud a la entidad Health in Code, Edificio El Fortín, As Xubias, s/n., 15006 A Coruña, España, referencia: "Protección de Datos", adjuntando una copia de su DNI.



## 7 Requerimientos y envío de la muestra

Las muestras\* tienen que venir acompañadas de una copia de este formulario que proporciona la información necesaria del paciente e identifica qué pruebas deben ser realizadas.

\*Si lo desea puede solicitar el servicio de recogida de muestras en [atencionalcliente@healthincode.com](mailto:atencionalcliente@healthincode.com)

La obtención de muestras primarias y su transporte al laboratorio son responsabilidad del cliente, si bien se indican a continuación unas recomendaciones para garantizar que las muestras enviadas cumplan con los requisitos de cantidad y calidad para el correcto desempeño del proceso analítico.

### · ¿Cómo se debe recoger la muestra?

#### Sangre periférica

Sangre periférica entre 3 y 5 ml en tubos EDTA. Recomendable envío refrigerado (4-8°C). Envío a temperatura ambiente cuando la recepción de la muestra está prevista en 24/48h.

#### Saliva

Uso del kit indicado para su recogida. Envío a temperatura ambiente. Solicítelo en [atencionalcliente@healthincode.com](mailto:atencionalcliente@healthincode.com).

#### ADN genómico

Cantidad mínima para NGS >5-10 µg (A260/280 = 1.8-1.9). Cantidad de ADN para secuenciación por Sanger >1 µg (A260/280 = 1.8-1.9). Recomendable envío refrigerado (4-8°C).

#### Otro tipo de muestra

Si desea enviar otro tipo de muestra, por favor consúltenos en [atencionalcliente@healthincode.com](mailto:atencionalcliente@healthincode.com).

### · ¿Dónde envío la muestra?

Programa el envío para que la recepción de la muestra se realice de lunes a jueves de **8:00-15:00 horas** evitando períodos festivos y remítala por mensajero a la siguiente dirección:

#### HEALTH IN CODE S. L.

(Att. Laboratorio)  
Edificio El Fortín  
As Xubias, s/n  
15006 A Coruña, España

Ante cualquier duda o aclaración póngase en contacto con nosotros:

Telf: +34 881 600 003  
Fax: +34 981 167 093  
Contacto: [atencionalcliente@healthincode.com](mailto:atencionalcliente@healthincode.com)  
Consulta clínica: [consultaclinica@healthincode.com](mailto:consultaclinica@healthincode.com)

### · ¿Cómo se debe empaquetar la muestra?

#### Sustancias infecciosas

##### Envasado triple

Empaquete la muestra de acuerdo con el sistema de embalaje/ envasado triple siguiendo los estándares de la Organización Mundial de la Salud (OMS) y de la Asociación Internacional de Transporte Aéreo (IATA) detallados en el área de descarga de documentos de nuestra web [www.healthincode.com](http://www.healthincode.com).

Recipiente primario: en contacto directo con la muestra.

Recipiente secundario: sujeto con material amortiguador. Estanco.

Recipiente exterior: dimensión mínima 100x100mm. Rígido.



##### No dispongo de envasado triple

Si no dispone del embalaje adecuado consulte con nuestro equipo a través de [atencionalcliente@healthincode.com](mailto:atencionalcliente@healthincode.com) o en el teléfono +34 881 600 003.

#### Sustancias no infecciosas (Saliva)

Para sustancias no infecciosas no es necesario el embalaje triple. Debe llevar en el exterior la identificación "MUESTRA HUMANA EXENTA".

### · Documentación adjunta complementaria

Si se realiza la solicitud desde un centro/hospital español público, añadir la hoja de aprobación del estudio genético por parte de la gerencia del centro/hospital.