

SOLICITUD DE ESTUDIO GENÉTICO

1 Identificación del paciente y datos de la muestra

Paciente
Nombre y Apellidos

Fecha de nacimiento

Sexo Femenino Masculino

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/mL para ADN procedente de sangre, saliva y tejido (fresco o congelado).
Mínimo 10 µg y concentración > 50 ng/mL para ADN procedente de tejido en parafina.

***Especificar el origen del ADN:**
Sangre, sangre congelada, saliva, tejido fresco, tejido congelado, tejido en parafina, etc. :

Fecha extracción muestra

Escriba aquí la referencia que aparece 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

3 Personas autorizadas para recibir el informe

Nombre y apellidos

Correo electrónico
para recibir los resultados

Nombre y apellidos

Correo electrónico
para recibir los resultados

En cumplimiento de la legislación española y europea en protección de datos de carácter personal, sólo se enviarán los resultados a las personas debidamente identificadas en la hoja de solicitud.

4 Datos para la factura

Hospital / Institución		Paciente particular	
		Forma de pago:	Transferencia bancaria <input type="checkbox"/> Tarjeta de crédito <input type="checkbox"/>
Nombre Hospital o paciente		NIF / DNI	
Dirección			
Ciudad	Código Postal	País	
Teléfono	Correo electrónico donde Health in Code debe enviar la factura		
Persona de contacto			

5 Estudio farmacogenético solicitado

Paneles secuenciación NGS

S-202009566 Farmacogenética global [175 fármacos]

S-202009619 Farmacogenética de áreas clínicas específicas*

Sistema nervioso central

Sistema cardiovascular

Inmunosupresores

Antineoplásicos

Sistema digestivo y metabolismo

Antiinfecciosos

Aparato genitourinario y hormonas sexuales

Anestesia, analgesia y sistema músculoesquelético

Sistema respiratorio

Dermatológicos

Antídotos

Subárea específica:

**Al indicar esta opción, el informe contendrá solamente las áreas clínicas indicadas. Los grupos de fármacos y fármacos concretos se indican en el anexo.*

Paneles de genotipado

S-202007870 Fluoropirimidinas [DPYD*]

S-202009620 Antiagregantes plaquetarios [CYP2C19*]

**Estudio de 4 variantes referidas en las principales guías de práctica clínica farmacogenéticas*

Otras pruebas genéticas

S-202109974 Secuenciación individualizada de genes (Sanger)

SNP array:

S-202109975 Secuenciación masiva NextGenDx®

S-201601485 Caso índice

S-202109976 Secuenciación masiva con CNVs

S-201702726 Estudio familiar o confirmación de CNVs

Exoma completo:

CGH array:

S-202110014 Exoma completo - sólo secuenciación (fastq)

S-202008036 Array 37K prenatal

S-202110013 Exoma completo - anotación de variantes

S-202109987 Array 60K postnatal

S-202110336 Exoma completo - con herramienta de informe

S-202109988 Array 180K postnatal

S-202110015 Exoma completo - con informe clínico

S-202109998 Segregación de variantes / Estudios familiares

S-202109977 Exoma dirigido

Variante/s:

Gen/genes:

Otros servicios:

S-202110133 Exoma clínico trío

S-202109983 MLPA y MLPA metilación :

Gen/genes:

6 Datos clínicos

Es recomendable indicar la información terapéutica y clínica para realizar una interpretación individualizada de los hallazgos genéticos. Puede adjuntar un informe clínico del paciente.

Tratamiento farmacológico actual o previsto:

7 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.

El paciente identificado en esta solicitud (o su representante legal), autoriza, para que guarde la actual muestra biológica para posteriores estudios y/o confirmaciones.

El paciente identificado en esta solicitud (o su representante legal) da su consentimiento, 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

Los datos personales facilitados en el presente formulario quedan sometidos a la legislación de protección de datos, y en concreto a la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales (LOPDGDD) y la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica. Estos datos que proporcione serán incorporados a ficheros cuyo responsable es Health in Code. La finalidad es el análisis y diagnóstico de enfermedades genéticas. Por su parte, las categorías de datos son los que se recogen en el presente cuestionario a lo que se añadirá el resultado de los mismos. El tratamiento de sus datos personales responde exclusivamente a los fines establecidos anteriormente. Estando legitimada por el consentimiento que expresamente se ha otorgado al aceptar estas condiciones. Sus datos serán conservados durante el tiempo que dure la relación establecida con la entidad y mientras los datos mantengan su labor asistencial, o hasta que ejercite sus derechos de cancelación o supresión. Dichos datos no serán transferidos a terceras personas sin el correspondiente consentimiento previo, ni fuera de los casos expresamente previstos en la legislación de protección de datos. Igualmente, se le informa de que podrá ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación o supresión, oposición, a la limitación de su tratamiento o a la portabilidad de datos dirigiéndose a Health in Code, a través de una comunicación escrita a Edificio O Fortín, As Xubias, s/n., Campus de Oza, 15006 A Coruña, España, referencia: "Protección de Datos", adjuntando una copia de su DNI o pasaporte. También tiene usted derecho a presentar su reclamación ante la Agencia Española de Protección de Datos.

* ANEXO

Listado de fármacos incluidos en el estudio; tiene la opción de marcar el área que más le interese estudiar.

Sistema nervioso central: psiquiatría y neurología

Antidepresivos:

Inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS, SSRIs): citalopram^{Guideline, FDA}, escitalopram^{Guideline, FDA}, fluoxetina^{Guideline, FDA}, fluvoxamina^{Guideline, FDA}, paroxetina^{Guideline, FDA}, sertralina^{Guideline, FDA}

Inhibidores de la recaptación de serotonina y noradrenalina (ISRN, SNRIs): desvenlafaxina, duloxetina^{Guideline, FDA}, venlafaxina^{Guideline, FDA}

Inhibidores no selectivos de la recaptación de monoaminas o antidepresivos tricíclicos (ATC, TCA): amitriptilina^{Guideline, FDA}, amoxapina^{FDA}, clomipramina^{Guideline, FDA}, desipramina^{Guideline, FDA}, doxepina^{Guideline, FDA}, imipramina^{Guideline, FDA}, nortriptilina^{Guideline, FDA}, trimipramina^{Guideline, FDA}

Inhibidores de la monoaminoxidasa (iMAO): moclobemida^{Guideline}

Antidepresivos atípicos y otros antidepresivos: agomelatina, bupropión, mianserina, mirtazapina^{Guideline}, moclobemida, nefazodona^{FDA}, reboxetina, trazodona, vortioxetina^{FDA}

Antipsicóticos:

Antipsicóticos de primera generación (APG, FGA): clorpromazina, clotiapina, droperidol, flufenazina^{Guideline}, haloperidol^{Guideline}, levomepromazina, loxapina, perfenazina^{FDA}, periciazina, pimozida^{Guideline, FDA}, zuclopentixol^{Guideline}

Antipsicóticos de segunda generación (ASG, SGA): amisulpirida, aripiprazol^{Guideline, FDA}, asenapina, brexipiprazol^{FDA}, cariprazina^{FDA}, clozapina, iloperidona^{FDA}, olanzapina^{Guideline}, paliperidona, quetiapina^{Guideline}, risperidona^{Guideline, FDA}, sertindol, sulpirida, tiaprida, ziprasidona

Antiepilépticos:

Brivaracetam^{FDA}, carbamazepina^{Guideline, FDA}, clonazepam, estiripentol, etoxusimida, fenitoína^{Guideline, FDA}, fosfenitoína^{FDA}, lacosamida^{FDA}, oxcarbazepina^{Guideline, FDA}, perampanel, tiagabina, zonisamida

Fármacos indicados en TDAH:

Atomoxetina^{Guideline, FDA}

Benzodiazepinas:

Alprazolam, bromazepam, clobazam^{FDA}, diazepam^{FDA}

Fármacos indicados en demencias (inhibidores de la colinesterasa):

Donepezilo^{FDA}, galantamina^{FDA}, rivastigmina

Otros fármacos que actúan sobre el sistema nervioso:

Amifampridina^{FDA}, cevimelina^{FDA}, deutetrabenazina^{FDA}, hidroxizina, lofexidina^{FDA}, tetrabenazina^{FDA}

Sistema cardiovascular

Antiagregantes plaquetarios clopidogrel^{Guideline, FDA}, prasugrel^{FDA}, ticagrelor^{FDA}

Anticoagulantes orales: acenocumaro^{3Guideline, FDA}, apixabán, dabigatran, edoxaban, rivaroxabán, warfarina^{1Guideline, FDA}

Hipolipemiantes: atorvastatina^{Guideline}, fluvastatina^{Guideline}, lovastatina, pitavastatina, pravastatina, rosuvastatina^{FDA}, simvastatina^{Guideline}

Betabloqueantes: atenolol^{Guideline}, bisoprolol^{Guideline}, carvedilol, celiprolol, metoprolol, nebivolol^{FDA}, propranolol^{FDA}, sotalol^{Guideline}

Antiarrítmicos: amiodarona^{Guideline}, disopiramida^{Guideline}, dronedarona, flecainida, propafenona^{Guideline, FDA}, quinidina^{FDA}

Hemostáticos: lusutrombopag^{FDA}

Inmunosupresores

Inhibidores de la calcineurina: tacrolimus^{Guideline}

Tiopurinas: azatioprina^{Guideline, FDA}, mercaptopurina^{Guideline, FDA}, tioguanina^{Guideline, FDA}

Antineoplásicos

Fluoropirimidinas: 5-fluorouracilo^{Guideline, FDA}, capecitabina^{Guideline, FDA}, tegafur^{Guideline, FDA}

Inhibidores de la topoisomerasa: irinotecán^{Guideline, FDA}

Terapia hormonal: tamoxifeno^{Guideline, FDA}

Antraciclina⁴: daunorrubicina^{Guideline}, doxorubicina^{Guideline}

Platinos²: cisplatino^{Guideline}

Antiandrogenos: flutamida^{FDA}

Inhibidor de la tirosina quinasa: trametinib^{FDA}, gefitinib^{FDA}, nilotinib^{FDA}

Inhibidor PARP: rucaparib^{FDA}

Antiinfecciosos

Antifúngicos: voriconazol^{Guideline, FDA}

Antivirales VHC: ribavirina^{Guideline}

Antirretroviral VIH: abacavir^{Guideline, FDA}, atazanavir^{Guideline, FDA}, dolutegravir^{FDA}, efavirenz^{Guideline, FDA}, raltegravir

Antiparasitarios: cloroquina^{FDA}, hidroxicloroquina^{FDA}, primaquina^{FDA}, quinina^{FDA}, tafenoquina^{FDA}

Otros: ácido nalidixico^{FDA}, dapsona^{FDA}, isoniazida^{FDA}, nitrofurantoína^{FDA}, sulfametoxazol trimetoprim^{FDA}

* ANEXO

Listado de fármacos incluidos en el estudio; tiene la opción de marcar el área que más le interese estudiar.

Sistema Digestivo y Metabolismo

Protectores gástricos (Inhibidores de la bomba de protones): *dexlansoprazol*^{FDA}, *esomeprazol*^{Guideline, FDA}, *lansoprazol*^{Guideline, FDA}, *omeprazol*^{Guideline, FDA}, *pantoprazol*^{Guideline, FDA}, *rabeprazol*^{Guideline, FDA}

Antieméticos: *dronabinol*^{Guideline}, *metoclopramida*^{Guideline}, *ondansetrón*^{Guideline, FDA}, *palonosetrón*^{FDA}, *tropisetron*^{Guideline}

Antiinflamatorios intestinales⁵: *sulfasalazina*^{FDA}

Antidiabéticos orales: *clorpropamida*^{FDA}, *gliclazida*^{Guideline, FDA}, *glimepirida*^{Guideline, FDA}, *glibenclamida*^{Guideline, FDA}

Fármacos para la enfermedad de Gaucher: *eliglustat*^{Guideline, FDA}

Aparato Genitourinario y Hormonas Sexuales

Anticonceptivos orales: *etinilestradio*^{Guideline}

Antiespasmódicos urinarios: *darifenacina*^{FDA}, *fesoterodina*^{FDA}, *mirabegrón*^{FDA}

Hiperplasia benigna de próstata: *tamsulosina*^{FDA}, *tolterodina*^{FDA}

Otros: *elagolix*^{FDA}, *flibanserina*^{FDA}, *ospemifeno*^{FDA}

Analgésicos, anestésicos y sistema musculoesquelético

Analgésicos opioides: *codeína*^{Guideline, FDA}, *oxicodona*^{Guideline}, *tramadol*^{Guideline, FDA}

Antiinflamatorios no esteroideos (AINEs): *celecoxib*^{FDA}, *ibuprofeno*^{Guideline}, *flurbiprofeno*^{FDA}, *lornoxicam*^{Guideline}, *meloxicam*^{Guideline}, *piroxicam*^{FDA, Guideline}, *tenoxicam*^{Guideline}, *aceclofenaco*, *ácido acetilsalicílico*, *diclofenaco*, *indometacina*, *ketorolaco*, *lumiracoxib*, *metamizol*, *nabumetona*, *naproxeno*, *sulindaco*

Antigotosos: *alopurinol*^{Guideline}, *lesinurad*^{FDA}, *pegloticasa*^{FDA}, *rasburicasa*^{FDA}

Anestésicos locales: *cloroprocaina*^{FDA}, *lidocaína*^{FDA}, *mepivacaína*^{FDA}, *prilocaina*^{FDA}, *ropivacaína*^{FDA}, *tetracaína*^{FDA}

Relajantes musculoesqueléticos de acción central: *carisoprodol*^{FDA}

Respiratorio

Agonistas beta-2 adrenérgicos: *salmeterol*

Antitusígenos: *dextrometorfano*^{FDA}

Dermatología

Antibióticos tópicos: *mafenida*^{FDA}, *sulfadiazina argéntica*^{FDA}

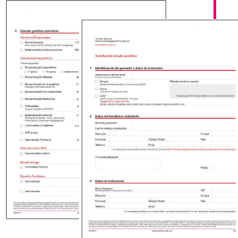
Antídotos

Nitrito sódico^{FDA}, *Succímero*^{FDA}

*Guidelines: Guías de práctica clínica en base a la farmacogenética. FDA: Tabla de biomarcadores farmacogenéticos de la FDA (Food and Drug Administration).³ Disponible algoritmo para cálculo de dosis de inicio. Consultar al equipo clínico de Health in Code.⁴ Estudio farmacogenético orientado a pacientes pediátricos.⁵ El estudio incluye otros fármacos indicados; ver sección inmunosupresores - tiopurinas.

El estudio farmacogenético tiene un valor clínico muy alto para los fármacos subrayados.

8 Requerimientos y envío de la muestra



SOLICITUD DE ESTUDIO

La hoja de solicitud, debidamente cumplimentada debe acompañar a la muestra para la realización del estudio genético.

Descárguelo en healthincode.com o solicítelo en atencionalcliente@healthincode.com

RECOGIDA DE MUESTRAS

Sangre Periférica*



3 a 5 ml en tubos con EDTA

ADN Genómico*



NGS > 5-10 µg (A260/280 = 1.8-1.9)
Sanger > 1 µg (A260/280 = 1.8-1.9)

Saliva



Uso del kit indicado para su recogida

Solicítelo en atencionalcliente@healthincode.com

**Para plazos de envío superiores a 48 h se recomienda el envío a temperatura controlada (4-8 °C).*

EMPAQUETADO DE MUESTRAS

Cada recipiente primario (tubo de muestra**) se colocará en un envase secundario (bolsa de plástico sellada o tubo Falcon) que contendrá suficiente material absorbente. Estos recipientes secundarios irán sujetos dentro de un paquete o caja rígida con material amortiguador apropiado.

***El tubo de muestra debe venir perfectamente identificado con los datos o referencia del paciente.*

ENVÍO DE MUESTRAS

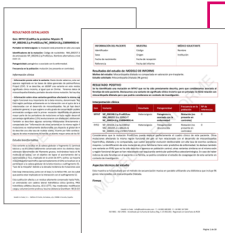
Programe el envío para que la recepción de la muestra se realice de lunes a jueves de 8:00-17:00 horas.

HEALTH IN CODE S. L.

Edificio O Fortín, As Xubias s/n. Campus de Oza. 15006 A Coruña, España

Tel: +34 881 600 003

Si lo desea, puede solicitar el servicio de recogida de muestras en atencionalcliente@healthincode.com



RESULTADO

Recibirá nuestro informe vía:

- Portal de Clientes Health in Code
- Correo electrónico certificado

NUESTROS ESTUDIOS SIEMPRE INCLUYEN LA POSIBILIDAD DE ASESORAMIENTO PRETEST Y POSTEST

atencionalcliente@healthincode.com | consultaclinica@healthincode.com | +34 881 600 003 | www.healthincode.com