

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	Transferencia bancaria	Tarjeta de crédito
Nombre Hospital o paciente	Forma de pago:		NIF / DNI
Dirección			
Ciudad	Código Postal		País
Teléfono	Correo electrónico donde Health in Code debe enviar la factura		
Persona de contacto			

5 Estudio genético solicitado

Paneles NGS

S-202008466 Panel global de nefropatías [467 genes]

Paneles de enfermedades glomerulares:

S-202008446 Enfermedades glomerulares de base genética [125 genes]

S-202008458 Síndrome nefrótico [78 genes]

S-202008461 Glomerulonefritis de base genética [38 genes]

S-202008459 Glomerulosclerosis focal y segmentaria (GEFS) [24 genes]

S-202008468 Síndrome hemolítico urémico atípico expandido (SHUa) [17 genes]

S-202008451 Síndrome de Alport [6 genes]

S-201500463 Síndrome de Fabry [1 gen]

Enfermedades tubulointersticiales y metabólicas del riñón:

S-202008456 Enfermedades tubulointersticiales y metabólicas del riñón [270 genes]

S-202008439 Acidosis tubular renal (ATR) [29 genes]

S-202008440 Alcalosis metabólica [21 genes]

S-202008453 Síndrome de Bartter [10 genes]

S-202008454 Síndrome de Gitelman [1 gen]

S-202008455 Síndrome de Liddle [7 genes]

S-202008463 Nefrolitiasis de base genética [50 genes]

S-201906671 Hiperoxaluria primaria [3 genes]

S-202008442 Cistinuria [2 genes]

S-202008462 Hipomagnesemia [12 genes]

S-202008450 Raquitismo hipofosfatémico [5 genes]

S-202008443 Diabetes insípida nefrogénica [3 genes]

Enfermedades quísticas renales:

S-202008447 Enfermedades quísticas renales [157 genes]

S-202008445 Enfermedad poliquística renal [17 genes]

S-202008448 Poliquistosis renal autosómica dominante (PKD1, PKD2, GANAB) [3 genes]

S-202008467 Poliquistosis renal autosómica dominante (ADPKD) [12 genes]

S-202008449 Poliquistosis renal autosómica recesiva (ARPKD) [5 genes]

S-202008464 Nefronoptosis [35 genes]

S-202008706 Síndrome de Joubert [32 genes]

S-202008705 Síndrome de Meckel Gruber [19 genes]

S-202008457 Síndrome de Senior-Løken [15 genes]

S-202008452 Síndrome de Bardet-Biedl [23 genes]

S-202008465 Nefropatía tubulointersticial autosómica dominante (NTAD) [4 genes]

Síndromes polimalformativos con afectación renal:

S-202008460 Síndromes polimalformativos con afectación renal [220 genes]

S-202008441 Anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario (CAKUT) [43 genes]

S-202008444 Disgenesia tubular renal (DTR) [4 genes]

Otras pruebas genéticas

S-202109974 Secuenciación individualizada de genes (Sanger)

S-202109975 Secuenciación masiva NextGenDx®

S-202109976 Secuenciación masiva con CNVs

Exoma completo:

S-202110014 Exoma completo - sólo secuenciación (fastq)

S-202110013 Exoma completo - anotación de variantes

S-202110336 Exoma completo - con herramienta de informe

S-202110015 Exoma completo - con informe clínico

S-202109977 Exoma dirigido

Gen/genes:

S-202110133 Exoma clínico trío

S-202109983 MLPA y MLPA metilación :

Gen/genes:

SNP array:

S-201601485 Caso índice

S-201702726 Estudio familiar o confirmación de CNVs

CGH array:

S-202008036 Array 37K prenatal

S-202109987 Array 60K postnatal

S-202109988 Array 180K postnatal

S-202109998 Segregación de variantes / Estudios familiares

Variante/s:

Otros servicios:

6 Datos clínicos

Es recomendable adjuntar un informe clínico para asegurar la correcta interpretación de los hallazgos genéticos.

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.

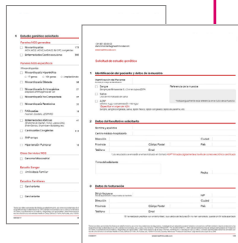
El paciente identificado en esta solicitud (o su representante legal) da su consentimiento, para que pueda utilizar la actual muestra biológica para finalidades de investigación aprobadas por el comité ético correspondiente, siempre manteniendo el anonimato del paciente.

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.

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*



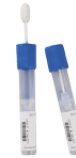
3 a 5 ml en tubos con EDTA

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

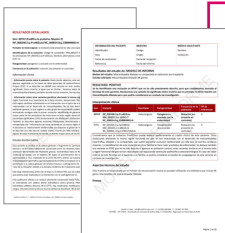
Programe el envío para que la recepción de la muestra se realice de lunes a jueves de 8:00-17:00 horas.

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