

Los campos señalados con (*) son necesarios para la realización del estudio genético.

→ SOLICITANTE *

NOMBRE	APELLIDOS
HOSPITAL / CLÍNICA / CENTRO	
TELÉFONO	EMAIL DE CONTACTO

Marque esta casilla si el solicitante y el receptor del informe de resultados son la misma persona. En caso contrario, complete los siguientes datos del receptor.

EMAIL PARA ENVÍO DEL INFORME

NOMBRE	APELLIDOS
--------	-----------

→ DATOS DEL PACIENTE (CASO ÍNDICE)

Imprescindible indicación clínica detallada e historia familiar (anexo). En caso de estudios familiares, utilizar un formulario de solicitud y consentimiento informado por cada individuo.

NOMBRE COMPLETO / REFERENCIA *						
SEXO AL NACER *	FECHA DE NACIMIENTO *		NHC *			
AFECTO: SÍ NO	CONSANGUINIDAD: SÍ NO					
TIPO DE MUESTRA *:						
ADN	SANGRE	SALIVA	FROTIS BUCAL	TEJIDO	LÍQUIDO AMNIÓTICO	BIOPSIA CORIAL

Si envía ADN, especifique el origen si es diferente de sangre *: _____

FECHA DE TOMA DE MUESTRA (si el tiempo es >24h y la muestra no está refrigerada): _____

TRANSFUSIÓN DE SANGRE MENOR 60 DÍAS: SÍ NO TRASPLANTE DE MÉDULA ÓSEA: SÍ NO

En estudios genómicos, el paciente o representante legal ha consentido recibir resultados de **hallazgos secundarios**** (ACMG)¹ y/o **hallazgos incidentales**.

** Informar de estos hallazgos secundarios conlleva la activación de un servicio con coste añadido. Consulte con nosotros para más información.

¹Miller et al. Genet Med. 2022 24(7):1407-1414

→ INDICACIÓN CLÍNICA* E HISTORIA FAMILIAR (SI APLICA)

Adjuntar la indicación del estudio y toda la información clínica que se considere relevante. La información parcial o su ausencia puede comprometer una correcta interpretación de los resultados en el contexto clínico.

Información clínica adjunta a este formulario.

→ TIPO DE ESTUDIO *

ESTUDIO INDIVIDUAL	ESTUDIO FAMILIAR	ESTUDIO PRENATAL: Se ha descartado la contaminación materna
---------------------------	-------------------------	--

→ ANÁLISIS SOLICITADO * (SELECCIONE LA MODALIDAD DE ANÁLISIS ENTRE LAS DIFERENTES OPCIONES)

01 GENOMA	<p>GENOMA CLÍNICO Secuenciación + Informe con orientación clínica-diagnóstica</p> <p>Individual Dúo Trío</p> <p>Describir indicación clínica, fenotipo, HPOs, etc. en el apartado específico†.</p> <p>Requiere acceso a software de análisis *: Sí No</p>	<p>SECUENCIACIÓN GENOMA COMPLETO Wetlab WGS + Raw Data</p> <p>100Gb 30X 200Gb 60X</p> <p>Entregable: Solo ficheros de secuenciación Acceso a software de análisis</p>
------------------	---	--

02 PANEL DE GENES POR NGS	03 EXOMA DIRIGIDO AL FENOTIPO
<p>Consultar nuestro listado de paneles disponibles por especialidad clínica.</p> <p>S- <input type="text"/> Si conoce el número de referencia del panel indíquelo.</p> <p>Patología / Fenotipo *:</p> <div style="border: 1px solid black; height: 40px; width: 100%;"></div> <p>Requiere acceso a software de análisis *: Sí No</p>	<p>Consultar diseños específicos por especialidad clínica.</p> <p>S- <input type="text"/> Si conoce el número de referencia del estudio indíquelo.</p> <p>Enfermedad, fenotipo o condición *: OMIM <input type="text"/></p> <div style="border: 1px solid black; height: 40px; width: 100%;"></div> <p>Requiere acceso a software de análisis *: Sí No</p>

04 EXOMA	<p>EXOMA COMPLETO</p> <p>Individual Dúo Trío</p> <p>Describir indicación clínica, fenotipo, HPOs, etc. en el apartado específico†.</p> <p>CON INFORME SIN INFORME</p> <p>Acceso a software de análisis Entregable: Solo ficheros de secuenciación Acceso a software de análisis</p>	<p>EXOMA CLÍNICO EXPRESS </p> <p>Individual Dúo Trío</p> <p>Describir indicación clínica, fenotipo, HPOs, etc. en el apartado específico†.</p> <p>Requiere acceso a software de análisis *: Sí No</p>
-----------------	---	---

05 ANÁLISIS DE VARIANTE GENÉTICA ESPECÍFICA
<p>Se requiere una copia del informe original en el que se identifica la mutación y una muestra familiar como control positivo.</p> <p>Mutación (<i>nomenclatura HGVS</i>) <input type="text"/> Gen <input type="text"/> NM <input type="text"/></p> <p>Solicita interpretación de la variante *: Sí No <i>Si ha analizado el caso índice en Health in Code, indíquelo a continuación.</i></p> <p>Caso índice[Ⓢ] <input type="text"/></p> <p><small>Ⓢ Puede indicar "Número de muestra HIC", "Número de Historia Clínica" o cualquier otro dato que nos ayude a identificar el caso índice, como nombre y apellidos del paciente.</small></p>

06 ESTUDIO CITOGENÉTICO
<p>CGH array 180K CGH array 60K Cariotipo Consultar requisitos de muestra.</p>

07 OTROS TIPOS DE ANÁLISIS GENÉTICO / Consultar con atencionalcliente@healthincode.com disponibilidad de genes y tecnología más coste-eficaz para su análisis.
<p>SECUENCIACIÓN COMPLETA DE UN GEN MLPA EXPANSIONES OTRO ANÁLISIS</p> <p>Descripción: Gen <input type="text"/> Región <input type="text"/> Mutación (<i>nomenclatura HGVS</i>) <input type="text"/></p> <div style="border: 1px solid black; height: 30px; width: 100%;"></div>

†El análisis e interpretación se realiza orientado a la indicación clínica facilitada en el apartado específico

DECLARACION FACULTATIVO SOLICITANTE *

(1) Certifico que la información aportada en esta solicitud es correcta según mi conocimiento y que he solicitado el estudio genético indicado en base a mi criterio profesional y a la historia clínica y familiar del paciente. (2) He explicado las limitaciones de este estudio y he respondido cualquier pregunta con criterio médico. En el caso de no proporcionar firmado por el paciente o representante legal el consentimiento informado, (3) certifico que una copia del mismo se encuentra custodiada en la historia clínica de mi centro sanitario. Entiendo que Health in Code, S.L. puede requerir información clínica y familiar adicional para una correcta interpretación de los datos obtenidos en el contexto clínico indicado y acepto proporcionar esta información si es necesario.

FECHA

FIRMA / imprima y firme a mano o adjunte una imagen de su firma.

(o) FIRMA DIGITAL

Hoja informativa para el paciente

Finalidad del análisis genético e implicaciones.

Los análisis genéticos son pruebas que examinan el ADN para identificar variaciones genéticas que pueden afectar en la salud, características físicas y predisposición a ciertas enfermedades. Estos análisis pueden ayudar en el diagnóstico, tratamiento y prevención de enfermedades genéticas, así como en la planificación familiar y decisiones relacionadas con la salud.

El análisis genético se realiza mediante la extracción de ADN de muestras biológicas, tales como sangre, saliva y muestras prenatales como líquido amniótico, entre otras.

Los resultados del análisis genético pueden tener implicaciones para usted, su descendencia y otros miembros de la familia, ya que pueden revelar el riesgo de desarrollar o transmitir un trastorno genético, cómo podría responder a un tratamiento o relaciones de parentesco previamente no conocidas (por ejemplo, paternidad no biológica). Es importante tener en cuenta que no se puede predecir con exactitud la gravedad de una condición genética ni la edad a la que podrían aparecer los síntomas. En el caso de pruebas prenatales, los resultados podrían influir en decisiones sobre el embarazo, como la interrupción del mismo o prepararse para el nacimiento de un bebé con alguna condición genética.

Usted tiene derecho a no ser informado de los resultados del presente análisis genético. En este caso, se podrá informar, si da su consentimiento o por ética médica, a sus familiares (o sus representantes legales) cuando esta información sea necesaria para evitar un grave perjuicio para su salud, a criterio del médico responsable. La comunicación se limitará solo a los datos necesarios.

Análisis farmacogenéticos: estos estudios tienen un propósito informativo y de investigación y están diseñados para proporcionar información sobre cómo ciertos medicamentos podrían actuar en su cuerpo y apoyar el tratamiento de ciertas afecciones y patologías.

Posibles resultados del análisis genético.

- ↳ **Resultado positivo:** se identifica una o más variantes genéticas que podrían explicar el motivo por el que se solicitó el estudio.
- ↳ **Resultado negativo:** no se identifican variantes genéticas relacionadas con su condición. Esto no significa que no exista una predisposición a alguna enfermedad, ya que algunos trastornos genéticos tienen múltiples causas y pueden no detectarse con el análisis realizado. El resultado negativo también podría deberse a limitaciones científicas, técnicas y/o de conocimiento.
- ↳ **Resultado no concluyente:** se identifican una o más variantes genéticas cuyo significado clínico es incierto en ese momento. Estas variantes se conocen como VUS (del inglés, «Variants of Unknown Significance») y no pueden ser utilizadas para tomar decisiones médicas. En algunos casos, pueden ser recomendados otros estudios adicionales para usted u otros miembros de su familia. Solo constarán en el informe las variantes de significado incierto que sean consideradas clínicamente relevantes por el equipo clínico acorde con las evidencias científicas actuales.
- ↳ **Resultado no informativo:** excepcionalmente, por posibles problemas en la calidad/cantidad de la muestra o por la contaminación de la misma no se obtienen resultados. Si esto sucede, podría solicitarse una nueva toma de muestra.

Las variantes genéticas identificadas se clasifican en cinco categorías de patogenicidad de acuerdo con estándares internacionales del *American College of Medical Genetics* (ACMG).

Reanálisis.

A medida que la ciencia avanza, el significado de estas variantes podría cambiar, por lo que **se recomienda un reanálisis de los resultados después de cierto tiempo.** El reanálisis de los datos secuenciados de ADN no se realiza de forma rutinaria en nuestro laboratorio, pero puede realizarse en algunos estudios genéticos (exoma o genoma clínico) bajo petición.

Puntualmente, Health in Code podría reanalizar los resultados emitidos en un futuro y el solicitante o paciente podrían ser contactados en caso de identificar nuevos hallazgos asociados con el motivo de estudio.

Hallazgos incidentales/no solicitados.

En estudios que analizan el exoma o genoma podrían detectarse variantes genéticas que no estaban relacionadas con el motivo principal del estudio, pero que tienen implicaciones clínicas. Estos hallazgos, denominados incidentales/no solicitados, solo serán informados si usted ha dado su consentimiento explícito para conocerlos. Algunos de estos hallazgos pueden indicar riesgo de un trastorno genético que no sea prevenible o tratable.

Health in Code no informará ningún hallazgo incidental asociado a trastornos neurodegenerativos de aparición en edad adulta para los cuales no haya tratamiento disponible. Tampoco se informarán los estados de portador no relacionados con el motivo de estudio, salvo solicitud expresa en la petición del estudio.

Hallazgos secundarios.

En el caso de estudios basados en exoma y genoma, las guías ACMG recomiendan analizar de forma adicional determinadas variantes genéticas patogénicas (o probablemente patogénicas) asociadas a enfermedades para las que, a priori, existe prevención o tratamiento. A estos hallazgos se les denomina hallazgos secundarios y solo serán informados si ha comunicado de forma explícita en este consentimiento que desea conocerlos.

Limitaciones y posibles riesgos.

- ↳ **Extracción de sangre:** si el análisis genético se realiza a partir de una muestra de sangre, podría experimentar pequeños sangrados, molestia temporal, hematomas en la zona de la punción, mareos o pérdida de la conciencia.
- ↳ **Pruebas prenatales:** si se toma una muestra de líquido amniótico o vellosidades coriónicas, el procedimiento (amniocentesis) conlleva un pequeño riesgo de sangrado, infección o, en casos raros, aborto espontáneo.
- ↳ **Impacto psicológico:** los resultados de los estudios genéticos pueden causar ansiedad o estrés para usted o su familia.
- ↳ **Limitaciones de la técnica:** existen diversos tipos de alteraciones genéticas y ninguna técnica es capaz de detectar todas ellas. Cada técnica presenta unas limitaciones concretas que se indicarán debidamente en el informe de resultados.
- ↳ **Errores:** en circunstancias excepcionales, podría ocurrir que el resultado del estudio genético sea inexacto por errores en la toma, etiquetado o procesamiento de la muestra o en el análisis/interpretación de datos.
- ↳ **Avances científicos:** el análisis e interpretación clínica del estudio genético se realiza en base a los conocimientos y tecnologías disponibles actualmente. A medida que el conocimiento científico avanza, el análisis e interpretación del estudio podría complementarse o cambiar.
- ↳ Las variantes genéticas detectadas podrían no explicar la condición médica indicada y no suponer un cambio en el tratamiento ni abordaje terapéutico y/o farmacológico actual.

Limitaciones de los análisis de exoma completo y genoma clínico.

Estos análisis proporcionan una gran cantidad de información sobre variantes genéticas. Únicamente se informarán aquellos cambios genéticos que pueden estar asociados a la clínica del paciente junto con los hallazgos secundarios y/o incidentales, si da su consentimiento, ya que no se dispone de suficientes datos sobre el significado clínico de la mayoría de las variantes no previstas detectadas.

Asesoramiento genético.

El informe de resultados del estudio no sustituye el diagnóstico médico ni el asesoramiento genético. Los resultados deben ser explicados por un médico o profesional sanitario.

Health in Code no se hace responsable del uso incorrecto de los datos del estudio por parte del paciente, el solicitante o terceras personas y está a disposición tanto de usted como de su médico para cualquier consulta relacionada con el estudio genético.

Protección y uso de datos personales.

Sus datos personales serán utilizados para gestionar la relación con Health in Code y ofrecer servicios de laboratorio clínico de acuerdo con la ley. Solo el personal autorizado tendrá acceso a sus datos de salud, considerados especialmente sensibles, y podrán compartirlos con otras entidades cuando sea necesario para la prestación de servicios o en cumplimiento de obligaciones legales. No está prevista la transferencia de su información personal fuera del Espacio Económico Europeo.

Conservaremos sus datos durante nuestra relación y mientras nos obliguen las leyes, como la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica. Una vez finalizados los plazos legales aplicables, procederemos a eliminarlos de forma segura.

En cualquier momento puede dirigirse a nosotros para saber de qué información disponemos, rectificarla si fuese incorrecta, solicitar el traspaso a otra entidad (portabilidad) o eliminarla una vez finalizada nuestra relación, en el caso de que ello sea legalmente posible. Para solicitar alguno de estos derechos, deberá realizar una solicitud escrita a la siguiente dirección de correo, junto con una fotocopia de su DNI, para poder identificarle: info@healthincode.com

También puede contactar con nuestro Delegado de Protección de Datos: fgomez@audidat.com

En caso de que entienda que sus derechos han sido desatendidos por nuestra entidad, puede formular una reclamación en la Agencia Española de Protección de Datos (aepd.es).

Si desea más información sobre el uso de sus datos, puede consultar nuestra página web (healthincode.com).

Los datos genéticos obtenidos podrán utilizarse con fines de investigación con el objetivo de incrementar el conocimiento científico por medio de publicaciones científicas o inclusión en bases de datos genómicas, salvo oposición explícita a este punto. Estas actividades de investigación proporcionan nuevas evidencias para la reclasificación de variantes, incrementando la precisión de la interpretación de los resultados y mejorando el rendimiento diagnóstico, la prevención y el tratamiento de las enfermedades genéticas.

En el caso de consentir la utilización de sus datos de forma anonimizada con fines de investigación, debe tener en cuenta que no se puede excluir por completo el riesgo de identificación debido a la singularidad de la información genética, aunque el riesgo es muy reducido.

Entiende que no obtendrá ningún beneficio económico de ninguna investigación realizada o producto desarrollado.

Health in Code, S.L. no se responsabiliza de las consecuencias perjudiciales que pudieran derivarse del uso de los datos del análisis por su parte, por parte del solicitante o por terceras personas.

Consentimiento informado

Declaro que:

- He sido informado/a sobre el motivo de estudio, el procedimiento a realizar, las limitaciones, los posibles resultados e implicaciones.
- He leído detalladamente el consentimiento informado, he entendido la información recibida y me han resuelto las preguntas que me hayan surgido.
- La información personal y médica que he proporcionado es verídica y entiendo que el equipo de Health in Code, S.L pueda necesitar datos clínicos adicionales, para lo que el facultativo se puede poner en contacto conmigo, en caso de ser necesario.
- Comprendo que me pueden solicitar nueva muestra si la calidad de la obtenida previamente no es óptima, la cantidad no es suficiente o si la complejidad diagnóstica implica la realización de otras pruebas genéticas, así como requerir muestra de mis familiares con el fin de una mejor interpretación de los resultados y poder completar el estudio.
- Entiendo que existen diversos tipos de alteraciones genéticas y todas las técnicas presentan ciertas limitaciones, no pudiendo garantizar la detección de todas ellas. Los hallazgos incluidos en el informe de resultados podrían requerir la realización de pruebas adicionales.
- Entiendo que el informe de resultados del análisis no sustituye el diagnóstico médico ni el asesoramiento genético y que los resultados deben ser comunicados e interpretados por un profesional sanitario.
- Comprendo que los resultados de este análisis genético pueden tener implicaciones para mí, mi descendencia y otros miembros de mi familia. Si fuese el caso, me comprometo a transmitir la información directamente a mis familiares, o bien, si no deseo ser informado de los resultados, el facultativo podrá comunicarlo a aquellos familiares que puedan estar afectados.
- Doy mi consentimiento para el uso de mis datos personales, o los del paciente del que soy representante legal, con el fin de que se realice el análisis solicitado.
- Doy mi consentimiento para la utilización de mis datos clínicos y resultados del estudio, o los del paciente del que soy representante legal, de forma anonimizada con fines de investigación, para publicaciones científicas, inclusión en bases de datos genómicas y controles de calidad, salvo oposición explícita en este punto.

No autorizo el uso de los datos obtenidos con fines de investigación, reclasificación de variantes y actualización y mejora en los procesos diagnósticos.

- Entiendo que mediante la realización del análisis se puede obtener información genética que no esté relacionada con el motivo del análisis y que tenga una implicación potencial para mi salud o la del paciente al que represento legalmente.

Doy mi consentimiento para que me informen de los hallazgos secundarios.

Doy mi consentimiento para que me informen de los hallazgos incidentales en caso de que indiquen riesgo de un trastorno genético que sea prevenible o tratable.

Doy mi consentimiento para que me informen de los hallazgos incidentales en caso de que indiquen riesgo de un trastorno genético que NO sea prevenible o tratable.

Con la firma del presente documento, doy mi consentimiento a Health in Code para la realización del análisis genético y manifiesto lo anteriormente expresado.

En el caso de menor de edad o individuo sin capacidad legal, autorizo, como representante legal, la realización del estudio genético indicado. Confirmando que el firmante es el único tutor legal o que el otro progenitor no se opone a la realización de la prueba en nuestro hijo.

NOMBRE _____ APELLIDOS _____ DNI _____
TELÉFONO _____ EMAIL _____

En _____, a ____ de _____ de _____

Firma

ESTUDIO GENÉTICO SOLICITADO

Especifique el estudio genético solicitado (obligatorio)

Referencia (opcional)

IDENTIFICACIÓN DEL FACULTATIVO SOLICITANTE

NOMBRE _____ APELLIDOS _____

EMAIL _____

HOSPITAL / CLÍNICA / CENTRO _____

Este consentimiento informado podrá ser revocado en cualquier momento mediante notificación por escrito dirigida a Health in Code, S.L.



Paneles de captura NGS * (* Salvo en aquellas donde se especifique una técnica diferente)

	Nefropatías (panel global) / Ref.: S-202110425	+ info	529 genes
--	---	------------------------	-----------

→ ENFERMEDADES GLOMERULARES

	Enfermedades glomerulares de base genética / Ref.: S-202110417	+ info	138 genes
	Síndrome nefrótico / Ref.: S-202110413	+ info	86 genes
	Glomerulonefritis de base genética / Ref.: S-202110421	+ info	44 genes
	Glomerulosclerosis focal y segmentaria (GEFS) / Ref.: S-202110420	+ info	29 genes
	Síndrome hemolítico urémico atípico (SHUa) / Ref.: S-202008468	+ info	17 genes
	Síndrome de Alport / Ref.: S-202008451	+ info	6 genes
	Enfermedad de Fabry. Secuenciación del gen GLA / Ref.: S-201601169	+ info	1 gen

→ SÍNDROMES POLIMALFORMATIVOS CON AFECCIÓN RENAL

	Síndromes polimalformativos con afección renal / Ref.: S-202110431	+ info	265 genes
	Anomalías congénitas del riñón y tracto urinario (CAKUT) / Ref.: S-202110415	+ info	63 genes
	Defectos en el tubo neural / Ref.: S-202110416	+ info	24 genes
	Disgenesia tubular renal / Ref.: S-202008444	+ info	4 genes

→ ENFERMEDADES TUBULOINTERSTICIALES Y METABÓLICAS DEL RIÑÓN

	Enfermedades tubulointersticiales y metabólicas del riñón / Ref.: S-202110419	+ info	283 genes
	Acidosis tubular renal (ATR) / Ref.: S-202008439	+ info	29 genes
	Alcalosis metabólica / Ref.: S-202110414	+ info	25 genes
	Síndrome de Bartter / Ref.: S-202110428	+ info	11 genes
	Síndrome de Liddle (pseudaldosteronismo) / Ref.: S-202008455	+ info	7 genes
	Síndrome de Gitelman / Ref.: S-202008454	+ info	1 gen
	Nefrolitiasis de base genética / Ref.: S-202008463	+ info	50 genes
	Hiperoxaluria primaria / Ref.: S-201906671	+ info	3 genes
	Cistinuria / Ref.: S-202110333	+ info	2 genes
	Xantinuria primaria / Ref.: S-202110432	+ info	2 genes
	Hipomagnesemia / Ref.: S-202110422	+ info	14 genes
	Raquitismo hipofosfatémico / Ref.: S-202009003	+ info	12 genes
	Diabetes insípida nefrogénica (DIN) / Ref.: S-202008443	+ info	3 genes
	Hipouricemia / Ref.: S-202110553	+ info	2 genes
	Enfermedades quísticas renales / Ref.: S-202110418	+ info	161 genes
	Poliquistosis renal / Ref.: S-202110426	+ info	22 genes
	Poliquistosis renal autosómica dominante (ADPKD) / Ref.: S-202110427	+ info	17 genes
	Poliquistosis renal autosómica recesiva (ARPKD) / Ref.: S-202008449	+ info	5 genes
	Nefronoptosis / Ref.: S-202110423	+ info	36 genes
	Síndrome de Joubert / Ref.: S-202110429	+ info	34 genes
	Síndrome de Bardet-Biedl (Exoma dirigido) / Ref.: S-202313094	+ info	29 genes
	Síndrome de Meckel-Gruber / Ref.: S-202110430	+ info	20 genes
	Síndrome de Senior-Løken (Exoma dirigido) / Ref.: S-202313097	+ info	15 genes
	Nefropatía tubulointersticial autosómica dominante (NTAD) / Ref.: S-202110424	+ info	5 genes

→ ENFERMEDADES MITOCONDRIALES ASOCIADAS A NEFROPATÍAS

	Secuenciación del genoma mitocondrial / Ref.: S-201805389	+ info	37 genes
--	--	------------------------	----------