

Formulario de solicitud de análisis genético

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

➤ FACULTATIVO SOLICITANTE*

Solicitante

Hospital / Clínica / Centro

Teléfono Email de contacto

Email para envío del informe

➤ 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*

Fecha de nacimiento* NHC* Etnia

Afecto*: Sí No Consanguinidad*: Sí No

Tipo de muestra*: ADN Sangre Saliva Frotis bucal Tejido Líquido amniótico Biopsia corial

En caso de ADN, por favor, especifique su origen*:

Fecha extracción de la muestra*

Transfusión de sangre reciente (< 60 días): Sí No Trasplante de médula ósea: Sí No

En el caso de estudios genómicos, quiere recibir resultados de hallazgos secundarios y accionables (ACMG)¹: Sí No

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

➤ PERSONAS AUTORIZADAS PARA RECIBIR EL INFORME

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 solicitud.

Nombre Apellidos

Email para envío del informe

Nombre Apellidos

Email para envío del informe

➤ TIPO DE ESTUDIO*

Estudio individual Estudio familiar Diagnóstico prenatal

Utilizar un formulario y consentimiento informado por cada miembro de la familia. El informe de resultados se referirá al caso índice e incluirá los datos genéticos de los familiares tan solo como referencia de patrones de herencia y segregación.

Se requiere de una muestra de origen materno para descartar contaminación materna de la muestra fetal. Indicar la información familiar y de la muestra en la solicitud.

➤ ANÁLISIS SOLICITADO*

01 | Panel de genes por NGS Referencia

Consultar nuestro listado de [paneles disponibles](#) por especialidad clínica.

Patología / Fenotipo

*Autorización médico solicitante

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. 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 el consentimiento informado, certifico que una copia del mismo se encuentra custodiada en la historia clínica de mi centro sanitario. Entiendo que BioGenetiX 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.

Mediante la firma de esta solicitud autorizo la prueba genética para este paciente.

Firma y fecha

➔ INDICACIÓN CLÍNICA*

Adjuntar la indicación del estudio y toda la información clínica que se considere relevante a esta solicitud, o bien, utilice esta página del formulario.

Esta información es muy importante para la interpretación clínica de los resultados. La información parcial o su ausencia puede comprometer una correcta interpretación en el contexto clínico. Además, el estudio solicitado podría quedar fuera del alcance de acreditación ISO 15189.

Indique el motivo principal de este estudio, así como los hallazgos clínicos más relevantes del paciente y proporcione la información clínica e informes genéticos relacionados con la indicación clínica de la prueba.

Para las pruebas familiares y prenatales de una mutación previamente identificada en la familia se requiere una copia del informe original en el que se describa la variante. La información clínica detallada y la identificación de variantes genéticas son fundamentales para una interpretación precisa de la prueba.

Información clínica adjunta a este formulario

➔ HISTORIA FAMILIAR (si aplica)

Indique con una flecha el caso índice, así como los miembros de la familiar incluidos en el estudio.

Indique individuos afectados y sanos siguiendo las normas estándar utilizadas para representar el árbol genealógico, así como cualquier relación de consanguinidad.



➔ PANELES DE CAPTURA NGS

Paneles generales

- Panel general de enfermedades cardíacas hereditarias [368 genes]
Referencia: S-202313244
- Panel general de miocardiopatías [227 genes]
Referencia: S-201906396
- Panel general de arritmias y muerte súbita sin cardiopatía estructural [100 genes]
Referencia: S-201906397

Miocardiopatías

- Miocardiopatía hipertrófica (panel ampliado) [140 genes]
Referencia: S-201906390
- Miocardiopatía dilatada - Miocardiopatía no compactada [146 genes]
Referencia: S-201906391
- Miocardiopatía arritmogénica [31 genes]
Referencia: S-201906392
- Miocardiopatía restrictiva [22 genes]
Referencia: S-201906393

Enfermedades raras con afectación cardíaca

- RASopatías (Noonan, Costello, LEOPARD) [27 genes]
Referencia: S-201906395
- Enfermedad de Fabry. Secuenciación gen *GLA* [1 gen] *Amplificones NGS*
Referencia: S-201601169
- Amiloidosis familiar. Secuenciación gen *TTR* [1 gen] *Sanger*
Referencia: S-201500141
- Secuenciación del genoma mitocondrial [37 genes]
Referencia: S-201805389
- Genes mitocondriales nucleares [400 genes] *Exoma dirigido*
Referencia: S-202008652

Canalopatías y arritmias cardíacas

- Síndrome de QT largo (panel ampliado) [36 genes]
Referencia: S-201906403
- Síndrome de QT corto [9 genes]
Referencia: S-201906401
- Taquicardia ventricular polimorfa catecolaminérgica [11 genes]
Referencia: S-201906405
- Síndrome de Brugada / Síndrome de la onda J [28 genes]
Referencia: S-201906404
- Trastornos de la conducción cardíaca [54 genes]
Referencia: S-201906449
- Fibrilación auricular [55 genes]
Referencia: S-201906450

Enfermedades aórticas, vasculares y del tejido conectivo

- Patologías aórticas y vasculares [81 genes]
Referencia: S-202313243
- Síndromes de Ehlers-Danlos [47 genes]
Referencia: S-201906569

Cardiopatías congénitas e hipertensión pulmonar

- Cardiopatías congénitas [114 genes] *Exoma dirigido*
Referencia: S-201601108
- Hipertensión arterial pulmonar [25 genes]
Referencia: S-202007949