

## Solicitud de estudio genético - Aterosclerosis precoz, enfermedades endocrinas y errores congénitos del metabolismo

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

Paciente <i>Nombre y Apellidos</i>			
Fecha de nacimiento	Sexo	Femenino	Masculino
Sangre Sangre periférica entre 3 y 5 ml en tubos EDTA	Fecha extracción muestra	<input type="text"/>	
Saliva Uso de kit indicado de saliva	Escriba aquí la referencia que aparece en el tubo de la muestra:		
ADN*	<input type="text"/>		
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.			
<b>*Especificar el origen del ADN:</b> Sangre, sangre congelada, saliva, tejido fresco, tejido congelado, tejido en parafina, etc. :			

### 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 Tarjeta de crédito
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 genético solicitado

### Aterosclerosis precoz y enfermedades endocrinas

#### Trastornos del metabolismo lipídico

S-202009816 Panel global de trastornos del metabolismo lipídico [78 genes + farmacogenética de hipolipemiantes + riesgo genético de enfermedad coronaria]

Hipercolesterolemia familiar:

S-201805878 Panel completo [13 genes + farmacogenética de hipolipemiantes + riesgo genético de enfermedad coronaria]

S-201805070 Panel básico plus [5 genes + farmacogenética de hipolipemiantes + riesgo genético de enfermedad coronaria]

S-201601178 Panel básico [6 genes]

S-201805879 Hipertrigliceridemias primarias/poligénica/hiperlipemia combinada familiar 47 genes

S-202009808 Lipodistrofias 15 genes

S-202007872 Hipolipemias 14 genes

#### Enfermedades endocrinas

S-202009815 Panel global de enfermedades endocrinas 435 genes

S-202009806 Enfermedades tiroideas 36 genes

S-202009818 Trastornos del desarrollo sexual, alteraciones del eje hipotálamo-hipofiso-gonadal e infertilidad 125 genes

S-202008730 Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de la 21-hidroxilasa. CYP21A2 (Sanger y MLPA)

S-202009805 Enfermedades suprarrenales 53 genes

S-202009802 Diabetes monogénicas, hiperinsulinemias e hipoglucemias monogénicas 81 genes

S-202009801 Diabetes del adulto de presentación juvenil (MODY) 15 genes

S-202009811 Pancreatitis e insuficiencia pancreática 15 genes

S-202009817 Patologías hipofisarias y talla baja 88 genes

S-202009819 Trastornos del metabolismo fosfocálcico 37 genes

S-202009804 Enfermedades multiendocrinas 6 genes

S-202009810 Obesidad monogénica 70 genes

### Errores congénitos del metabolismo

S-202009713 Panel global de errores congénitos del metabolismo 305 genes

S-202009803 Enfermedades lisosomales 51 genes

S-202008340 Mucopolisacaridosis 11 genes

S-202009809 Lipofuscinosis neuronal ceroida 13 genes

S-202009820 Enfermedades peroxisomales 36 genes

S-202009800 Defectos congénitos de la glicosilación 102 genes

S-202009814 Panel global de defectos en la síntesis o catabolismo de moléculas complejas 220 genes

S-202009821 Enfermedades por depósito de metales 10 genes

S-202009813 Panel global de enfermedades por acumulo de sustancias tóxicas 68 genes

S-202009812 Panel global de metabolopatías por déficit energético 53 genes

S-202009807 Glucogenosis 30 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-201601122 Sólo secuenciación (fastq)

S-201601123 Secuenciación con anotación de variantes

S-202109980 Secuenciación con herramienta de informe

S-202109981 Secuenciación con informe clínico

S-202109977 Exoma dirigido

Gen/genes:

S-202109982 Exoma en 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-201906609 Análisis in vitro de variantes de splicing

S-202109998 Segregación de variantes / Estudios familiares

Variantes:

Otros servicios:

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.

## 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

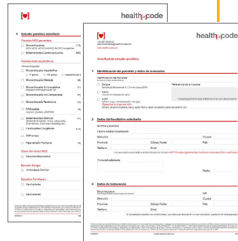
[Empty box for signature]

Fecha

[Empty box for date]

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 [www.healthincode.com](http://www.healthincode.com) o solicítelo en [atencionalcliente@healthincode.com](mailto: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](mailto: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, Spain

Tel: +34 881 600 003

*Si lo desea, puede solicitar el servicio de recogida de muestras en [atencionalcliente@healthincode.com](mailto: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](mailto:atencionalcliente@healthincode.com) | [consultaclinica@healthincode.com](mailto:consultaclinica@healthincode.com) | +34 881 600 003 | [www.healthincode.com](http://www.healthincode.com)