

DATOS DEL PACIENTE		CENTRO DE PROCEDENCIA	
Nombre:		Nombre:	Sello autorización centro peticionario:
Apellidos:		Dirección:	
Fecha de nacimiento: / / (____ años)	Sexo: <input type="checkbox"/> Varón <input type="checkbox"/> Mujer	Servicio:	
Orientación diagnóstica:	Datos muestra: Nº Identificación:	Médico solicitante:	
	Tipo muestra: <input type="checkbox"/> Sangre periférica <input type="checkbox"/> ADN extraído <input type="checkbox"/> Vellosidad corial <input type="checkbox"/> Otro:	Teléfono de contacto:	
		Dirección electrónica donde enviar el resultado:	

- ENFERMEDADES HEREDITARIAS:

- | | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Genes <i>HBA1/HBA2</i> - Alfa-Talasemia <input type="checkbox"/> Gen <i>HBB</i> - Beta-Talasemia <input type="checkbox"/> Gen <i>HBD/HBB</i> - Delta-Beta Talasemia <input type="checkbox"/> Genes <i>HBA1/HBA2/HBB</i> - Hemoglobinopatía <input type="checkbox"/> Gen <i>F9</i> - Hemofilia B <input type="checkbox"/> Gen <i>F8</i> - Hemofilia A (inversiones) <input type="checkbox"/> Gen <i>F8</i> - Hemofilia A (inversiones y secuenciación) <input type="checkbox"/> Gen <i>F5</i> - Déficit Factor V <input type="checkbox"/> Gen <i>F7</i> - Déficit Factor VII <input type="checkbox"/> Genes <i>SMN1 y SMN2</i> - Atrofia Muscular Espinal (Afectado) <input type="checkbox"/> Gen <i>SMN1</i> - Atrofia Muscular Espinal (Portador) <input type="checkbox"/> Gen <i>IGHMBP2</i> (Enfermedad SMARD1 o CMT2S) <input type="checkbox"/> Gen <i>TTR</i> - Amiloidosis Hereditaria <input type="checkbox"/> Gen <i>AR</i> – Enfermedad de Kennedy o SBMA <input type="checkbox"/> Gen <i>C9orf72</i> – Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) y/o Demencia Fronto-Temporal (DFT) <input type="checkbox"/> Gen <i>FXN</i> - Ataxia de Friedreich <input type="checkbox"/> Genes Ataxias Espinocerebelosas (SCAs 1,2,3,6,7,17, DRPLA) | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Gen <i>HTT</i> - Enfermedad de Huntington <input type="checkbox"/> Gen <i>FMR1</i>- Síndrome X-Frágil <input type="checkbox"/> Gen <i>HFE</i> – Hemocromatosis (3 Mut. Específicas) <input type="checkbox"/> Gen <i>UGT1A1</i> - Sd. de Gilbert <input type="checkbox"/> Gen <i>DMD</i> – Distrofia muscular de <i>Duchenne</i> (deleciones/duplicaciones) <input type="checkbox"/> Gen <i>DMD</i> – Distrofia muscular de <i>Duchenne</i> (secuenciación gen completo) <input type="checkbox"/> Gen <i>DMD</i> – Distrofia muscular de <i>Becker</i> (deleciones/duplicaciones) <input type="checkbox"/> Gen <i>DMD</i> – Distrofia muscular de <i>Becker</i> (secuenciación gen completo) <input type="checkbox"/> Gen <i>RFC1</i> - CANVAS <input type="checkbox"/> Gen <i>PABPN1</i> - Distrofia Oculofaríngea <input type="checkbox"/> Gen <i>PMP22</i> – CMT1A/HNPP (deleciones/duplicaciones) <input type="checkbox"/> Gen <i>DMPK</i> – Distrofia Miotónica tipo 1 <input type="checkbox"/> Mutación Específica: |
|--|---|

- ENFERMEDADES HEREDITARIAS – SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS):

- | | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Gen <i>NF1</i> - Neurofibromatosis tipo 1 <input type="checkbox"/> Gen <i>SPRED1</i> – Síndrome de <i>Legius</i> <input type="checkbox"/> Genes <i>TSC1/2</i> – Esclerosis Tuberosa <input type="checkbox"/> Gen <i>NOTCH3</i> - CADASIL <input type="checkbox"/> Panel Enf. Stargardt-like (<i>ABCA4, ELOVL4, PROM1</i>) <input type="checkbox"/> Panel Rasopatías <input type="checkbox"/> Panel Parkinson <input type="checkbox"/> Panel ELA -DFT (Esclerosis Lateral Amiotrófica y/o Demencia Fronto-Temporal) | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Panel Enf. Rendu-Osler-Weber <input type="checkbox"/> Panel Miopatías-Distrofias-Miastenias-Miotonías <input type="checkbox"/> Panel Cáncer Hereditario <input type="checkbox"/> Panel Hipoacusias Hereditarias <input type="checkbox"/> Panel Cardiopatías <input type="checkbox"/> Exoma Clínico y Análisis Bioinformático <input type="checkbox"/> Exoma Clínico (sin Análisis Bioinformático) <input type="checkbox"/> Exoma completo (WES) |
|--|---|

- FARMACOGENÉTICA

- Gen *DPYD* (*Dihidropirimidina Deshidrogenasa*)
(*2A, *13, HapB3, D949V)
- Gen *UGT1A1* (*28 o rs8175347)
- Gen *TPMT* (*Tiopurin S-Metiltransferasa*)

Otros:

Estudio Farmacogenético

- Gen *CYP2D6* (*3, *4, *6, *9, *10, *17, *41 y CNVs: *xN, *5)
- Gen *CYP1A2* (*1F, *1C)
- Gen *CYP3A5*(*3, *5, *7)
- Gen *CYP2C19* (*2, *17)
- Gen *CYP2C9* (*2, *3)
- Gen *CYP3A4* (*20, *22)
- Gen *CYP2B6* (*6)

- Observaciones (datos clínicos y antecedentes familiares relevantes)

Es importante ADJUNTAR a esta solicitud la información clínica del paciente, antecedentes familiares y cualquier dato que pueda ser relevante para el estudio genético solicitado.

Los resultados se enviarán a la dirección de correo electrónico facilitado o se podrán visualizar vía Web.

Datos de Contacto:

Telf.: 935537265

e-mails: tillanes@santpau.cat / secrelab@santpau.cat / genetica@santpau.cat

Condiciones generales de transporte y conservación de la muestra:

En caso de sangre periférica utilizar tubos con anticoagulante EDTA.

Si se trata de sangre periférica, vellosoidad corial, líquido amniótico o ADN extraído enviar a temperatura ambiente.

Dirección de envío de muestras:

SERVICIO DE GENÉTICA – LABORATORIOS

HOSPITAL SANTA CREU I SANT PAU

Bloque B - Planta (-2)

CALLE SANT QUINTÍ, nº 89

08041 BARCELONA

Telf.: 935537265