

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: ..... Tipo muestra: <input type="checkbox"/> Sangre periférica <input type="checkbox"/> ADN extraído <input type="checkbox"/> Vellosidad corial <input type="checkbox"/> Otro: .....	Médico solicitante:	
		Teléfono de contacto:	
		Dirección electrónica donde enviar el resultado:	

**- ENFERMEDADES HEREDITARIAS:**

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

**- ENFERMEDADES HEREDITARIAS – SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS):**

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

**- FARMACOGENÉTICA**

- |   |   |
|---|---|
| <p><input type="checkbox"/> Gen <i>DPYD</i> (<i>Dihidropirimidina Deshidrogenasa</i>)<br/>(*2A, *13, HapB3, D949V)</p> <p><input type="checkbox"/> Gen <i>UGT1A1</i> (*28 o rs8175347)</p> <p><input type="checkbox"/> Gen <i>TPMT</i> (<i>Tiopurin S-Metiltransferasa</i>)</p> <p><input type="checkbox"/> Otros: .....</p> <p>.....</p> | <p><input type="checkbox"/> <i>Estudio Farmacogenético</i></p> <p><input type="checkbox"/> Gen <i>CYP2D6</i> (*3, *4, *6, *9, *10, *17, *41 y CNVs: *xN, *5)</p> <p><input type="checkbox"/> Gen <i>CYP1A2</i> (*1F, *1C)</p> <p><input type="checkbox"/> Gen <i>CYP3A5</i>(*3, *5, *7)</p> <p><input type="checkbox"/> Gen <i>CYP2C19</i> (*2, *17)</p> <p><input type="checkbox"/> Gen <i>CYP2C9</i> (*2, *3)</p> <p><input type="checkbox"/> Gen <i>CYP3A4</i> (*20, *22)</p> <p><input type="checkbox"/> Gen <i>CYP2B6</i> (*6)</p> |
|---|---|

**- 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, velloso 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