

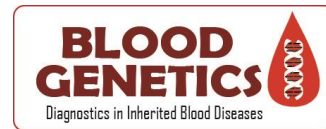
BLOODGENETICS

Diagnostics in Inherited Blood Diseases

Edificio LABCO

Verge de Guadalupe, 18, 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona

Tel. (+34) 636147238

info@bloodgenetics.comwww.bloodgenetics.com

Solicitud de estudio genético o estudio bioquímico

Información Médico/Investigador solicitante:

Nombre: _____ Apellidos: _____
 Centro/ Hospital: _____ Departamento: _____
 Dirección: _____ CP: _____
 Provincia: _____ Ciudad: _____
 Telf.: _____ Fax: _____
 e-mail: _____

Información Paciente

Nombre: _____ Apellidos: _____ nº Historia Clínica – Hospital: _____
 nº Caso: _____ nº Paciente: _____ (A rellenar por BG)
 Fecha de nacimiento: _____ Sexo: Hombre Mujer
 Muestra: Paciente Familiar de paciente (indicar parentesco)

Información muestra Biológica

Indique el número de tubos que envía, el tipo de tubo, el tipo de muestra (Sangre periférica, suero o ADN), el volumen aproximado de cada tubo, la fecha de extracción de la muestra y los datos para muestras de ADN.

	SANGRE PERIFERICA (Estudios genéticos o Bioquímicos a partir de plasma)	SUERO (Estudios bioquímicos)	SALIVA (Estudios genéticos)	ADN (mínimo 3 microgramos) (Estudios genéticos)
Numero de tubos (ej. 2)				
Tipo de Tubo (EDTA/sin anticoagulante, tubo eppendorf)				
Volumen aproximado por tubo (ej. 10 ml, 50 ul)				
Fecha de extracción de la muestra				
Concentración ng/ul (SOLO a rellenar para ADN)	-----	-----	-----	
Método/kit de extracción (SOLO a rellenar para ADN)	-----	-----	-----	
Método de cuantificación (nanodrop/otros) (SOLO a rellenar para ADN)	-----	-----	-----	

Documentos aportados. Marcar con una X

- Consentimiento Informado Diagnóstico Genético **OBLIGATORIO**
- Consentimiento Informado de Investigación
- Informe clínico modelo BLOODGENETICS
- Informe genético **OBLIGATORIO** en caso de Estudio genético Sanger Familiar de mutación/es conocida/s
- Otros informes. Especificar:

Estudio Genético Solicitado. Marque con una X lo que proceda

Estudio genético por NGS Paneles

- 10010** NGS panel Hemocromatosis, Enfermedad Ferroportina y Hiper-/hipo-ferritinemia
- 10020** NGS panel Anemia sideroblástica congénita y anemia sideroblástica adquirida
- 10030** NGS panel Anemia por defectos en genes del metabolismo del hierro
- 10040** NGS panel Anemia diseritropoyética congénita
- 10050** NGS panel Eritrocitosis Congénita / Policitemia Familiar
- 10061** NGS panel Anemias hemolíticas hereditarias debidas a enzimopatías de los glóbulos rojos o Enfermedad de almacenamiento del glucógeno
- 10062** NGS panel Anemias hemolíticas debidas a Membranopatías (esferocitosis, Eliptocitosis, piropoiquilocitosis, ovalocitosis, estomatocitosis) y Síndrome Gilbert como factor modificador
- 10070** NGS panel Anemias hemolíticas hereditarias incluyendo membranopatías y enzimopatías (10061 + 10062)
- 10080** NGS panel Protoporfiria Eritropoyética y Porfiria eritropoyética congénita
- 10090** NGS panel Anemia de Fanconi
- 10100** NGS panel Anemia de Blackfan-Diamond
- 10110** NGS panel Disqueratosis congénita
- 10111** NGS panel Fallo de médula ósea (10090 + 10100 + 10110)
- 10120** NGS panel Neurodegeneración por acumulación de hierro en el cerebro (NBIA)

Estudio genético Sanger

- 20050** Estudio Sanger Hiperferritinemia Hereditaria con cataratas (exon 1 gen Ferritina L)
- 20051** Estudio Sanger Inicial de Hemocromatosis (mutación puntual C282Y gen HFE)
- 20052** Estudio Sanger completo gen HBB (beta globina)

Estudio genético Sanger Familiar de mutación/es conocida/s (especificar Caso familiar)

Escriba el nombre del gen/es a estudiar: _____ *Escriba variante a estudiar:* _____

Incluya obligatoriamente el informe genético

- 20010** Estudio Sanger familiar de una mutación en un gen
- 20020** Estudio Sanger familiar de dos mutaciones en un gen
- 20030** Estudio Sanger familiar de tres mutaciones en un gen

Estudio de Análisis de datos (contactar con info@bloodgenetics.com para instrucciones de envío de datos)

- 30010** Estudio Análisis de datos de pacientes de NGS
- 30020** Estudio Análisis de datos de estudios de Whole Exome Sequencing (WES)

Estudio Bioquímico Solicitado. Marque con una X lo que proceda

- 90010** Estudio bioquímico de medida de Hepsidina sérica o plasmática por kit de ELISA
- 90020** Estudio bioquímico de medida de Labile Plasma Iron (LPI) en suero o plasma, kit Aferrix. Para el diagnóstico y monitorización de toxicidad de hierro y sobrecarga de hierro en suero o plasma.

Información clínica relevante

Caso familiar Parentesco (padre, madre, hijo/a, tío/a...):

Caso esporádico

(En el supuesto de que se trate de un caso familiar, rogamos que nos hagan llegar el pedigree de la familia además de una Solicitud de Estudio Genético por cada uno de los familiares a estudiar)

INFORMACIÓN CLÍNICA para incluir en el informe del paciente (Rellene la información más relevante):

(Ejemplo: Varón/Mujer de 35 años con sospecha de “enfermedad” xxxx)

Información de facturación

Institución/ Empresa:

Responsable autorizado:

CIF:

Razón social/ Dirección:

CP:

Proyecto (si procede):

Nº Pedido (si procede):

Notas

Acerca de la solicitud de servicios: Se ruega que se pongan en contacto con nosotros antes de realizar la solicitud si tienen cualquier duda para poder asesorarles convenientemente sobre el tipo de test y las muestras más adecuados para su caso.

Acerca de los datos personales: Conforme la Ley 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal, el solicitante de la prueba debe estar en disposición del consentimiento del paciente para llevar a cabo las pruebas solicitadas y para el tratamiento de sus datos personales. Se ruega envíen una copia del **consentimiento informado firmado** junto con la solicitud y las muestras.

Acerca de las muestras biológicas: BLOODGENETICS conserva las muestras recibidas o sus derivados de manera indefinida para futuras validaciones y/o investigación, manteniendo el total anonimato sobre el origen de cada muestra. El paciente o su representante tienen derecho a no dar su consentimiento para el uso de las muestras con fines de investigación sin que esto vaya en detrimento de las pruebas diagnósticas o elaboración de resultados. En el caso de que el paciente quiera que sus muestras sean utilizadas para investigación, rogamos envíen el consentimiento informado pertinente junto con la solicitud, el consentimiento informado del diagnóstico, el pedigree (si procede) y las muestras. El paciente puede declinar el consentimiento otorgado en cualquier momento poniéndose en contacto con BLOODGENETICS en la siguiente dirección: BLOODGENETICS, Edificio LABCO. Verge de Guadalupe, 18, 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona, España.

Acerca del envío de muestras biológicas: Se ruega encarecidamente que se pongan en contacto con nosotros antes de enviar muestras para poderles asesorar convenientemente del mejor método de conservación y envío de éstas. Para muestras de sangre, recomendamos se envíen en las 24h siguientes a la extracción y manteniéndolas a temperatura ambiente, nunca en frío. Las muestras de ADN se pueden enviar resuspendidas en TE o en agua, manteniéndolo en frío o a temperatura ambiente.

Derecho de reclamación: Le recordamos que puede ejercer su derecho de reclamación sobre el estudio genético realizado mediante una carta o instancia, aportando fotocopia del DNI, dirigida a BLOODGENETICS. Edificio LABCO. Verge de Guadalupe, 18, 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona, España.

Firmado

En _____, a _____ de _____ de 20__.