

## Solicitud de estudio genético - Inmunogenética

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

Paciente

Apellidos, nombre

Fecha de nacimiento

Sexo

V  M

Sangre

Sangre periférica entre 3 y 5 ml en tubos EDTA

Saliva

Uso de kit indicado de saliva

ADN\*

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.

**\*Especificar el origen del ADN:**

Sangre, sangre congelada, saliva, tejido fresco, tejido congelado, tejido en parafina, etc.:

Fecha extracción muestra

Escriba aquí la referencia que aparece en el tubo de la muestra:

### 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 esta 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

### Paneles NGS:

<input type="checkbox"/> Enfermedades del sistema inmune	458 genes		
<input type="checkbox"/> Inmunodeficiencias primarias	301 genes		
<input type="checkbox"/> Deficiencias primarias de anticuerpos	41 genes	<input type="checkbox"/> Agammaglobulinemia	10 genes
<input type="checkbox"/> Inmunodeficiencia común variable	25 genes	<input type="checkbox"/> Síndrome de hiper-IgM	8 genes
<input type="checkbox"/> Inmunodeficiencias combinadas	37 genes	<input type="checkbox"/> Síndrome del linfocito desnudo	13 genes
<input type="checkbox"/> Inmunodeficiencias combinadas graves	19 genes		
<input type="checkbox"/> T-B+ grave	11 genes	<input type="checkbox"/> T-B- grave	8 genes
<input type="checkbox"/> Síndromes con inmunodeficiencia combinada	74 genes	<input type="checkbox"/> Síndrome de hiper-IgE	14 genes
<input type="checkbox"/> Disqueratosis congénita	16 genes	<input type="checkbox"/> Ataxia telangiectasia	1 gen
<input type="checkbox"/> Defectos de la inmunidad intrínseca e innata	67 genes	<input type="checkbox"/> Predisposición a infecciones fúngicas	15 genes
<input type="checkbox"/> Predisposición a infecciones virales	21 genes	<input type="checkbox"/> Predisposición a infecciones bacterianas invasivas	6 genes
<input type="checkbox"/> Susceptibilidad mendeliana a enfermedades por micobacterias	17 genes	<input type="checkbox"/> Fibrosis quística	1 gen
<input type="checkbox"/> Defectos fagocitarios congénitos	44 genes	<input type="checkbox"/> Neutropenia no sindrómica	7 genes
<input type="checkbox"/> Neutropenia sindrómica	21 genes	<input type="checkbox"/> Enfermedad granulomatosa crónica	6 genes
<input type="checkbox"/> Deficiencias del sistema del complemento	38 genes	<input type="checkbox"/> Síndrome SLE-like	8 genes
<input type="checkbox"/> Síndrome urémico hemolítico atípico	13 genes	<input type="checkbox"/> Infecciones piógenas recurrentes	6 genes
<input type="checkbox"/> Infecciones por neisseria diseminadas	9 genes	<input type="checkbox"/> Angioedema hereditario	2 genes
<input type="checkbox"/> Enfermedades de desregulación inmune	247 genes		
<input type="checkbox"/> Enfermedades autoinmunes	156 genes	<input type="checkbox"/> Síndrome linfoproliferativo autoinmune	21 genes
<input type="checkbox"/> Lupus eritematoso sistémico	69 genes	<input type="checkbox"/> Enteropatía autoinmune	18 genes
<input type="checkbox"/> Nefropatía autoinmune	52 genes	<input type="checkbox"/> Poliendocrinopatía autoinmune	13 genes
<input type="checkbox"/> Enfermedades autoinflamatorias ampliado	156 genes	<input type="checkbox"/> Enfermedad inflamatoria intestinal	26 genes
<input type="checkbox"/> Enfermedades autoinflamatorias básico	29 genes	<input type="checkbox"/> Enf. autoinflamatorias con fiebre recurrente	12 genes
<input type="checkbox"/> Enfermedad de Behcet	27 genes	<input type="checkbox"/> Síndrome de Aicardi-Goutières	7 genes
<input type="checkbox"/> Linfocitosis hemofagocítica	29 genes	<input type="checkbox"/> LHH con susceptibilidad a VEB	13 genes

### Servicios complementarios

- Estudio familiar (identificar el caso índice, si fue estudiado en Health in Code) Datos del caso índice:
- Gen/variante: ..... Gen/variante: .....
- Secuenciación individualizada de genes
- Gen/variante: ..... Gen/variante: .....
- Ampliación del panel inicial
- Nombre del nuevo panel que se estudiará: .....
- Informe de variantes genéticas sin secuenciación .....

### Otros servicios

- Exoma
- Secuenciación + FASTQ  Secuenciación + FASTQ + anotación de variantes  Secuenciación + FASTQ + anotación de variantes + interpretación avanzada
- MLPA
- Gen: .....

## 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

Fecha

Los datos personales facilitados en el presente formulario quedan sometidos a la legislación de protección de datos, y en concreto al Reglamento UE 2016/679, del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril 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.immunohic.com](http://www.immunohic.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, España

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.immunohic.com](http://www.immunohic.com)