

Los campos señalados con (*) son necesarios para la realización del estudio genético.

➤ FACULTATIVO SOLICITANTE *

Solicitante			
Hospital / Clínica / Centro			
Teléfono	Email de contacto		
Email para envío del informe			

➤ DATOS DEL PACIENTE (caso índice)

Imprescindible indicación clínica detallada e historia familiar (anexo). En caso de estudios familiares, utilizar un formulario de solicitud y consentimiento informado por cada individuo.

Nombre completo / Referencia *				Sexo *			
Fecha de nacimiento *	NHC *				Etnia		
Afecto *: Sí No	Consanguinidad *: Sí No						
Tipo de muestra *: ADN Sangre Saliva Frotis bucal Tejido Líquido amniótico Biopsia corial							
En caso de ADN, por favor, especifique su origen *: _____							
Fecha extracción de la muestra *							
Transfusión de sangre reciente (< 60 días): Sí No	Trasplante de médula ósea: Sí No						
En el caso de estudios genómicos, quiere recibir resultados de hallazgos secundarios y accionables (ACMG): Sí No							

¹Miller et al. Genet Med. 2022 24(7):1407-1414

➤ PERSONAS AUTORIZADAS PARA RECIBIR EL INFORME

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 solicitud.

Nombre		Apellidos	
Email para envío del informe			
Nombre		Apellidos	
Email para envío del informe			
Nombre		Apellidos	
Email para envío del informe			

➤ DATOS DE FACTURACIÓN

Sólo debe rellenar los datos de facturación en caso de que no esté dado de alta como cliente.

Institución / Entidad <i>(hospital, clínica o centro sanitario)</i>	Particular <i>(paciente o representante)</i>		
	Formas de pago:	Transferencia bancaria	Tarjeta de crédito
Nombre completo <i>(institución o particular)</i>			NIF / DNI
Dirección			
Ciudad	Provincia/Región	Código Postal	País
Persona de contacto	Teléfono de contacto		
Email para envío de factura *			

(*) Solo requerido en el caso de instituciones/entidades

Los campos señalados con (*) son necesarios para la realización del estudio genético.

➤ TIPO DE ESTUDIO *

<p>Estudio individual</p>	<p>Estudio familiar</p> <p>Utilizar un formulario y consentimiento informado por cada miembro de la familia. El informe de resultados se referirá al caso índice e incluirá los datos genéticos de los familiares tan solo como referencia de patrones de herencia y segregación.</p>	<p>Diagnóstico prenatal</p> <p>Se requiere de una muestra de origen materno para descartar contaminación materna de la muestra fetal. Indicar la información familiar y de la muestra en la solicitud.</p>
----------------------------------	--	---

➤ ANÁLISIS SOLICITADO *

Recuerde firmar la solicitud de este estudio en la siguiente página para autorizar la prueba genética para el paciente.

01 GENOMA

GENOMA CLÍNICO Secuenciación + Informe con orientación clínica-diagnóstica			SECUENCIACIÓN GENOMA COMPLETO Wetlab WGS + Raw Data		
Individual	Dúo	Trío	100Gb 30X	200Gb 60X	
Requiere acceso a Emedgene *: <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No			Requiere acceso a Emedgene *: <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No		

Describir indicación clínica, fenotipo, HPOs, etc. en la [página anexa](#) para ello. El análisis e interpretación se realiza orientado a la indicación clínica facilitada.

02 PANEL DE GENES POR NGS

Consultar nuestro listado de [paneles disponibles](#) por especialidad clínica.

Si conoce la referencia del panel que quiere solicitar, por favor, indíquela a continuación:

Patología / Fenotipo *

03 EXOMA DIRIGIDO AL FENOTIPO

Consultar [diseños específicos](#) por especialidad clínica.

Si conoce la referencia del estudio que quiere solicitar, por favor, indíquela a continuación:

OMIM

Enfermedad, fenotipo o condición *

04 EXOMA

EXOMA COMPLETO			EXOMA CLÍNICO EXPRESS ⚠		
Individual	Dúo	Trío	Individual	Dúo	Trío
Requiere acceso a Emedgene *: <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No			Requiere acceso a Emedgene *: <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No		

Describir indicación clínica, fenotipo, HPOs, etc. en la [página anexa](#) para ello. El análisis e interpretación se realiza orientado a la indicación clínica facilitada.

[2/2] Continúa >

Los campos señalados con (*) son necesarios para la realización del estudio genético.

05 ANÁLISIS DE VARIANTE GENÉTICA ESPECÍFICA

Se requiere una copia del informe original en el que se identifica la mutación y una muestra familiar como control positivo.

Mutación (nomenclatura HGVS) Gen OMIM

Solicita interpretación de la variante *: Sí No

En caso afirmativo, y si ha analizado el caso índice en Health in Code, indíquelo a continuación.

Caso índice[ⓐ]

ⓐ Puede indicar "Número de muestra HIC", "Número de Historia Clínica" o cualquier otro dato que nos ayude a identificar el caso índice, como nombre y apellidos del paciente.

06 SECUENCIACIÓN COMPLETA DE UN GEN

Consultar disponibilidad de genes y tecnología más coste-eficaz para su análisis.

Gen OMIM

07 MLPA DE UN GEN O REGIÓN

Consultar disponibilidad de genes y tecnología más coste-eficaz para su análisis.

Gen OMIM Región Metilación

08 EXPANSIONES

Consultar disponibilidad de genes y tecnología más coste-eficaz para su análisis.

Gen OMIM

09 ESTUDIO CITOGENÉTICO

Consultar requisitos de muestra.

Cariotipo

CGH array 60K

CGH array 180K

10 OTROS TIPOS DE ANÁLISIS GENÉTICO

Consultar disponibilidad y precisión del análisis.

OMIM Gen Mutación

*Autorización médico solicitante

Certifico que la información aportada en esta solicitud es correcta según mi conocimiento y que he solicitado el estudio genético indicado en base a mi criterio profesional y a la historia clínica y familiar del paciente. He explicado las limitaciones de este estudio y he respondido cualquier pregunta con criterio médico. En el caso de no proporcionar firmado por el paciente el consentimiento informado, certifico que una copia del mismo se encuentra custodiada en la historia clínica de mi centro sanitario. Entiendo que Health in Code, S.L. puede requerir información clínica y familiar adicional para una correcta interpretación de los datos obtenidos en el contexto clínico indicado y acepto proporcionar esta información si es necesario.

Mediante la firma de esta solicitud autorizo la prueba genética para este paciente.

Firma y fecha

➔ INDICACIÓN CLÍNICA *

Adjuntar la **indicación del estudio** y **toda la información clínica** que se considere relevante a esta solicitud, o bien, utilice esta página del formulario.

Esta información es **muy importante para la interpretación clínica de los resultados**. La información parcial o su ausencia puede comprometer una correcta interpretación en el contexto clínico. Además, el estudio solicitado podría quedar fuera del alcance de acreditación ISO 15189.

Indique el motivo principal de este estudio, así como los hallazgos clínicos más relevantes del paciente y proporcione la información clínica e informes genéticos relacionados con la indicación clínica de la prueba.

Para las pruebas familiares y prenatales de una mutación previamente identificada en la familia se requiere una copia del informe original en el que se describa la variante. La información clínica detallada y la identificación de variantes genéticas son fundamentales para una interpretación precisa de la prueba.

Información clínica adjunta a este formulario

➔ HISTORIA FAMILIAR (si aplica)

Indique con una flecha el caso índice, así como los miembros de la familiar incluidos en el estudio.

Indique individuos afectados y sanos siguiendo las normas estándar utilizadas para representar el árbol genealógico, así como cualquier relación de consanguinidad.



➔ PANELES DE CAPTURA NGS

Paneles generales

Panel general de enfermedades cardíacas hereditarias [368 genes]

Referencia: S-202313244

Panel general de miocardiopatías, arritmias y muerte súbita [288 genes]

Referencia: S-201906399

Panel general de miocardiopatías [227 genes]

Referencia: S-201906396

Panel general de arritmias y muerte súbita sin cardiopatía estructural [100 genes]

Referencia: S-201906397

Miocardiopatías

Miocardiopatía hipertrófica (panel básico) [21 genes]

Referencia: S-201906389

Miocardiopatía hipertrófica (panel ampliado) [140 genes]

Referencia: S-201906390

Miocardiopatía dilatada – Miocardiopatía no compactada [146 genes]

Referencia: S-201906391

Miocardiopatía arritmogénica [31 genes]

Referencia: S-201906392

Miocardiopatía restrictiva [22 genes]

Referencia: S-201906393

Enfermedades raras con afectación cardíaca

RASopatías (Noonan, Costello, LEOPARD) [27 genes]

Referencia: S-201906395

Enfermedad de Fabry. Secuenciación gen *GLA* [1 gen] *Amplicones NGS*

Referencia: S-201601169

Amiloidosis familiar. Secuenciación gen *TTR* [1 gen] *Sanger*

Referencia: S-201500141

Secuenciación del genoma mitocondrial [37 genes]

Referencia: S-201805389

Genes mitocondriales nucleares [400 genes] *Exoma dirigido*

Referencia: S-202008652

Canalopatías y arritmias cardíacas

Síndrome de QT largo (panel básico) [11 genes]

Referencia: S-201906402

Síndrome de QT largo (panel ampliado) [36 genes]

Referencia: S-201906403

Síndrome de QT corto [9 genes]

Referencia: S-201906401

Taquicardia ventricular polimorfa catecolaminérgica [11 genes]

Referencia: S-201906405

Síndrome de Brugada / Síndrome de la onda J [28 genes]

Referencia: S-201906404

Trastornos de la conducción cardíaca [54 genes]

Referencia: S-201906449

Fibrilación auricular [55 genes]

Referencia: S-201906450

Enfermedades aórticas, vasculares y del tejido conectivo

Patologías aórticas y vasculares [81 genes]

Referencia: S-202313243

Síndromes de Ehlers–Danlos [47 genes]

Referencia: S-201906569

Cardiopatías congénitas e hipertensión pulmonar

Cardiopatías congénitas [114 genes] *Exoma dirigido*

Referencia: S-201601108

Hipertensión arterial pulmonar [25 genes]

Referencia: S-202007949

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LA REALIZACIÓN DE ANÁLISIS GENÉTICOS

El profesional sanitario solicitante se compromete a proporcionar el asesoramiento genético necesario al paciente sobre el objetivo del estudio, el procedimiento a realizar, las limitaciones y riesgos, así como los posibles resultados e implicaciones. Se compromete también a resolver dudas de forma previa y posterior a la realización del estudio genético. En caso de que no fuera posible, Health in Code, S.L. puede proporcionar el asesoramiento genético requerido bajo petición.

01 / FINALIDAD DEL ESTUDIO E IMPLICACIONES

Entiende que:

- ◇ Se va a realizar un estudio genético a partir de su muestra biológica (sangre u otro tejido) y se emitirá un informe por escrito con los hallazgos clínicamente relevantes (alteraciones genéticas) que se identifiquen relacionados con el motivo de estudio. Los resultados del estudio genético podrían determinar que usted tiene riesgo incrementado de padecer o transmitir un trastorno genético o bien condicionar la respuesta a un tratamiento concreto.
- ◇ Los resultados de este estudio genético pueden tener implicaciones para usted, y su descendencia y otros miembros de su familia. Si fuera el caso, es aconsejable que sea usted el que transmita la información directamente a sus familiares.
- ◇ Tiene derecho a no ser informado de los resultados del presente estudio genético. En caso de que decida no ser informado, se podrá informar, si da su consentimiento y/o por ética médica, a sus familiares (o sus representantes legales) cuando esta información sea necesaria para evitar un grave perjuicio para la salud de los mismos, a criterio del médico responsable. La comunicación se limitará exclusivamente a los datos necesarios para esas finalidades.
- ◇ En ocasiones, en determinados estudios genéticos, para una correcta interpretación de los resultados, se requieren, además, muestras de familiares. En estos casos, los resultados podrían revelar relaciones de parentesco previamente no conocidas (por ejemplo, paternidad no biológica).
- ◇ En el caso particular de los estudios genéticos de farmacogenética, le informamos que están diseñados con un propósito instructivo, informativo y de investigación en base a la evidencia científica disponible y, que, por tanto, su objeto es informarle sobre aspectos coadyuvantes del tratamiento de determinadas afecciones y patologías. La información que obtenga, a través de los análisis de farmacogenética, no está concebida para diagnosticar ninguna afección o enfermedad, y en ningún caso pretende ni puede sustituir la atención particularizada de los profesionales sanitarios.

02 / RESULTADOS DEL ESTUDIO GENÉTICO

Entiende que pueden obtenerse cuatro posibles resultados del estudio genético:

- **Resultado positivo:** se identifica una o más variante(s) genética(s) (patogénica o probablemente patogénica) considerada(s) causal(es) de la sospecha diagnóstica o motivo por el que se solicitó el estudio.
- **Resultado negativo:** no se identifica ninguna variante genética con implicaciones clínicas. Un resultado negativo no excluye por completo la presencia de un trastorno genético o la predisposición a una enfermedad. Algunos trastornos genéticos tienen múltiples causas y no es posible estudiarlas todas. El resultado negativo también podría deberse a limitaciones científicas, técnicas y/o de conocimiento.
- **Resultado no concluyente:** se identifica una o más variante(s) genética(s) con significado clínico incierto en la actualidad, y las denominados VUS (del inglés, *Variants of Unknown Significance*). Estas variantes no pueden ser utilizadas para tomar decisiones médicas. En algunos casos, pueden ser recomendados otros estudios adicionales para usted u otros miembros de la familia para reevaluar el significado clínico de estas variantes. Solo constarán en el informe las variantes de significado incierto que sean consideradas clínicamente relevantes por el equipo clínico.
- **Resultado no informativo:** no se obtienen resultados. Esto puede ocurrir de forma ocasional debido a un fallo técnico causado por la deficiencia en la calidad/cantidad de la muestra o su contaminación. En este caso podría solicitarse una nueva toma de muestra.

Las variantes genéticas identificadas se clasifican en cinco categorías de patogenicidad de acuerdo con los estándares de la ACMG (Colegio Americano de Genética Médica y Genómica; Richards et al. *Genet Med* 2015 17(5):405–424). La clasificación de las variantes genéticas puede verse modificada con el tiempo, debido al rápido avance del conocimiento científico y de las evidencias clínicas disponibles o a la evolución de las manifestaciones clínicas del paciente. Por ese motivo, en ocasiones se recomienda un reanálisis de los datos obtenidos después de cierto tiempo.

En el caso de estudios basados en exoma y genoma, tal y como recomienda la ACMG, se pueden analizar, de forma adicional al motivo principal del estudio, las variantes genéticas patogénicas (o probablemente patogénicas) de una lista de genes definida asociados a enfermedades consideradas clínicamente accionables, es decir, enfermedades en las que a priori existe prevención o tratamiento. Los genes o regiones incluidos se asocian con la predisposición a ciertos tipos de cáncer, enfermedades cardiovasculares y metabólicas, entre otros. (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/>)

A los hallazgos en estos genes se les denomina **hallazgos secundarios** y solo serán informados en aquellos casos en los que usted haya comunicado de forma explícita en el consentimiento informado que desea conocerlos.

Doy mi consentimiento para que me informen de los **hallazgos secundarios (ACMG)**:

Sí No

En el caso de estudios genómicos (por ejemplo, genoma, exoma o paneles con un amplio número de genes) existe la posibilidad de que se detecten hallazgos incidentales (o no solicitados) que pueden tener implicaciones potenciales para su salud, pero que no estén relacionados con los síntomas de la enfermedad o el motivo por el que se solicitó el estudio. Estos **hallazgos incidentales** no serán informados de manera rutinaria, aunque podrán ser

comunicados a su médico en el caso de que pueda tener implicaciones clínicas importantes. Estos hallazgos solo serán informados en aquellos casos en los que usted haya comunicado, de forma explícita en el consentimiento informado, que desea conocerlos.

Doy mi consentimiento para que me informen (y/o a mis familiares) de los **hallazgos incidentales (ACMG)**:

Sí **No**

03 / LIMITACIONES Y RIESGOS

Entiende que:

- ◇ En caso de hacer el estudio genético a partir de una muestra de sangre, la técnica de extracción de sangre puede ocasionar de forma transitoria pequeños sangrados y dolor en el sitio de la punción, mareos o pérdida de la conciencia y pueden aparecer hematomas los días posteriores.
- ◇ La comunicación de los resultados del estudio genético podría resultar en un estrés psicológico para el paciente y/u otros miembros de la familia.
- ◇ Existen diversos tipos de alteraciones genéticas y ninguna técnica es capaz de detectar todas ellas. Cada técnica presenta unas limitaciones concretas que se indicarán debidamente en el informe de resultados.
- ◇ En circunstancias excepcionales, podría ocurrir que el resultado del estudio genético sea inexacto por errores en la toma, etiquetado o procesamiento de la muestra o en el análisis/interpretación de datos.
- ◇ El análisis e interpretación clínica del estudio genético se realiza en base a los conocimientos y tecnologías disponibles actualmente. A medida que el conocimiento científico avanza, el análisis e interpretación del estudio podría complementarse o cambiar.
- ◇ Los datos podrían reanalizarse y el solicitante del estudio o paciente podrían ser recontactados en un futuro en caso de identificar nuevos hallazgos asociados con el motivo de estudio.
- ◇ El reanálisis de los datos obtenidos no se realiza de forma rutinaria en nuestro laboratorio, pero puede realizarse en algunos estudios genéticos (por ejemplo, exoma clínico o genoma clínico) bajo petición y la emisión de un nuevo informe de resultados implica gastos adicionales.

Limitaciones de la prueba de secuenciación del genoma

Esta prueba no puede secuenciar todo el genoma de una persona ni identificar íntegramente todas las condiciones genéticas. El estudio del genoma devolverá información sobre una gran cantidad de cambios genéticos. Sin embargo, la mayoría de los cambios detectados no serán informados ya que no hay suficiente información sobre su significado clínico. Solo se informarán aquellos cambios genéticos que tienen la posibilidad de causar una condición asociada a la clínica informada para el paciente. Aún así, no se puede predecir qué tan grave será la condición asociada ni a qué edad una persona puede mostrar síntomas. Las diferencias genéticas detectadas podrían no explicar la condición médica indicada y podrían no suponer un cambio en el tratamiento ni abordaje terapéutico y/o farmacológico actual.

04 / ASESORAMIENTO GENÉTICO

Entiende que el informe de resultados del estudio genético no sustituye el diagnóstico médico ni el asesoramiento genético y que los resultados deben ser comunicados e interpretados por un profesional sanitario. Health in Code, S.L. no se responsabiliza de las consecuencias perjudiciales que pudieran derivarse del uso de los datos del estudio por su parte, por parte del solicitante o por terceras personas.

Entiende que el informe de resultados será remitido al solicitante del estudio en el tiempo de respuesta indicado en nuestro catálogo de servicios. De forma ocasional, puede producirse un retraso en la entrega de resultados por causas imprevistas, en cuyo caso el peticionario del estudio será debidamente informado.

Ha sido informado sobre el motivo de estudio, el procedimiento a realizar, las limitaciones del estudio y los posibles resultados e implicaciones. Ha entendido la información recibida y ha podido resolver las preguntas que le hayan surgido.

Health in Code, S.L. se pone a disposición del profesional sanitario y del paciente para cualquier consulta referente al estudio genético.

Entiende que el equipo de Health in Code, S.L. puede ponerse en contacto conmigo, en caso de que sea necesario, para solicitar datos clínicos adicionales.

05 / PRIVACIDAD, PROTECCIÓN DE DATOS, ALMACENAMIENTO DATOS (MUESTRAS) E INVESTIGACIÓN

Su muestra y sus datos van a ser compartidos con Health in Code S.L., empresa con nivel de protección de datos acorde a la legislación nacional y europea, para la realización del estudio genético indicado. Health in Code S.L. puede, a su vez, por motivos del estudio, compartir con otros centros designados dicha información y estos centros designados que cumplen la misma reglamentación, de acuerdo a las consideraciones éticas y regulaciones vigentes.

De acuerdo con lo establecido en el Reglamento Europeo de Protección de Datos 2016/679 RGPD y conforme a Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales, sus datos personales serán usados para nuestra relación y para poder prestarle el servicio solicitado, lo que nos permite el uso de su información personal dentro de la legalidad. Estos datos personales podrán ser usados para atender las dudas que puedan surgir a usted o al solicitante del estudio para la resolución o seguimiento del caso; procedimientos de calidad y contactar con usted en un futuro con el fin de poder actualizar información clínica útil para usted.

Los datos genéticos obtenidos podrán utilizarse con fines de investigación con el objetivo de incrementar el conocimiento científico por medio de publicaciones científicas o inclusión en bases de datos genómicas, salvo oposición explícita a este punto. Estas actividades de investigación proporcionan nuevas evidencias para la reclasificación de variantes, incrementando la precisión de la interpretación de los resultados y mejorando el rendimiento diagnóstico, la prevención y el tratamiento de las enfermedades genéticas.

No autorizo el uso de los datos obtenidos con fines de investigación, reclasificación de variantes y actualización y mejora en los procesos diagnósticos.

Aunque los datos se compartan de forma anonimizada con la comunidad científica, el riesgo de re-identificación no se puede excluir completamente debido a la singularidad de la información genética. El riesgo de que esto suceda es actualmente muy bajo. También es posible que alguien obtenga acceso no autorizado o ingrese al sistema que almacena la información. Se tomarán todas las precauciones para minimizar este riesgo. No se puede excluir que haya otros riesgos de privacidad no previstos actualmente.

Entiende que no obtendrá ningún beneficio económico de ninguna investigación realizada o producto desarrollado.

Sólo el personal de nuestra entidad que esté debidamente autorizado podrá tener conocimiento de sus datos personales. Asimismo, Health in Code, S.L. se reserva el derecho de realizar parte o la totalidad del estudio genético en laboratorios terceros debidamente acreditados, los cuales podrán tener conocimiento de sus datos personales para la prestación de los servicios solicitados. Igualmente, tendrán conocimiento de su información aquellas entidades públicas o privadas a las cuales estemos obligados a facilitar sus datos personales con motivo del cumplimiento de alguna ley.

Conservaremos sus datos personales durante nuestra relación y, posteriormente, el tiempo determinado por la ley. En cualquier momento puede dirigirse a nosotros para saber qué datos tenemos sobre usted, rectificarlos si fuesen incorrectos y eliminarlos una vez finalizada nuestra relación, en el caso de que ello sea legalmente posible. También tiene derecho a solicitar el traspaso de su información a otra entidad (portabilidad).

Para solicitar alguno de estos derechos, deberá realizar una solicitud escrita a nuestra dirección, junto con una fotocopia de su DNI, para poder identificarle: HEALTH IN CODE, S.L. sito en C/ TRAVESSIA, 15E BASE 5, EDIFICIO BIOHUB – MARINA DE VALENCIA, 46024 VALENCIA, ESPAÑA.

ESTUDIO GENÉTICO SOLICITADO

Especifique el estudio genético solicitado (obligatorio)

Referencia (opcional)

* Firma del paciente; madre, padre o responsable legal

Con mi firma, voluntariamente autorizo a Health in Code, S.L. a la realización del estudio genético indicado. Así mismo, me han explicado adecuadamente los riesgos, beneficios y limitaciones de este estudio genético.

En el caso de menor de edad o individuo sin capacidad legal, como **madre, padre, representante legal**, autorizo la realización del estudio genético indicado. Confirmando que el firmante es el único tutor legal o que el otro progenitor no se opone a la realización de la prueba en nuestro hijo.

Nombre y apellidos

DNI

Firma y fecha

Este consentimiento informado podrá ser revocado en cualquier momento mediante notificación por escrito dirigida a Health in Code, S.L.