

# Estudio genético

Formulario de solicitud de servicio

GenCardio-Dx / GenEpilepsy-Dx / GenCongenitalHeart-Dx



**GENCARDIO**

GENETICA CARDIOVASCULAR



Institut d'Investigació  
Biomèdica de Girona  
Dr. Josep Trueta



Institut Català de la Salut  
**Laboratori Clínic Territorial Girona**

## 1. INFORMACIÓN DEL MÉDICO SOLICITANTE

Título	Apellidos	Nombre
Calle	Código postal	
Ciudad	País	
Título-Posición	Institución - Hospital	Servicio
Teléfono 1	Teléfono 2	Fax
Correo electrónico	Persona adicional de contacto	

## 2. INFORMACIÓN DEL PACIENTE

### Etnia (marque todo lo que aplique)

- Caucásica |  Asiática |  Africana  
 Otras (especifique) \_\_\_\_\_

### Fecha de nacimiento

(dd/mm/aaaa) \_\_\_\_\_

- Hombre |  Mujer

## 3. SERVICIO

### 3.1. Tipo de estudio

- Caso índice: (*primer paciente de una familia para estudio genético*)  
 Caso familiar con mutación conocida (*ver punto 3.3*)  
 Análisis de genes adicionales en un caso índice previamente negativo  
 Código del paciente: \_\_\_\_\_ (*se confirmará si es necesario recoger muestra adicional*)  
 Ampliación a panel NGS superior: muestra analizada previamente negativa.  
 Código del paciente: \_\_\_\_\_ (*se confirmará si es necesario recoger muestra adicional*)

### 3.2. Identificación de la muestra

Tipo de muestra del paciente:

- Saliva |  ADN |  Sangre  
 Otras (especifique) \_\_\_\_\_

### Fecha de extracción

(dd/mm/aaaa) \_\_\_\_\_

Número identificador paciente \_\_\_\_\_

GenCardio-Dx	
Sospecha Clínica / Diagnóstico de referencia	Servicio recomendado
<b>Diagnóstico indeterminado</b>	
<input type="checkbox"/> Síncope inexplicado	
<input type="checkbox"/> Muerte súbita inexplicada	
<input type="checkbox"/> Sospecha de muerte súbita hereditaria	GenCardio-Dx Cardiopatía Familiar Global
<input type="checkbox"/> Síndrome de muerte súbita del lactante/infantil (SIDS)	
<input type="checkbox"/> Fibrilación ventricular idiopática	
<b>Enfermedad arritmogénica</b>	
<input type="checkbox"/> Síndrome de QT largo (LQTS)	
<input type="checkbox"/> Síndrome de Brugada (BrS)	
<input type="checkbox"/> Síndrome de QT corto (SQTS)	
<input type="checkbox"/> Bradicardia inexplicada	
<input type="checkbox"/> Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica (CPVT)	GenCardio-Dx Arritmogénico
<input type="checkbox"/> Defecto de la conducción progresivo	
<input type="checkbox"/> Enfermedad familiar del nodo sinusal	
<input type="checkbox"/> Fibrilación auricular	
<input type="checkbox"/> Síndrome de repolarización precoz	
<b>Enfermedad estructural</b>	
<input type="checkbox"/> Miocardiopatía Arritmogénica (AC)	
<input type="checkbox"/> Miocardiopatía Hipertrófica (HCM)	
<input type="checkbox"/> Miocardiopatía Dilatada (DCM)	GenCardio-Dx Estructural
<input type="checkbox"/> Miocardiopatía No Compactada (LVNC)	
<input type="checkbox"/> Miocardiopatía Restrictiva	
<b>Enfermedad vascular aórtica</b>	
<input type="checkbox"/> Enfermedades familiares de aorta torácica y disecciones aórticas (TAAD)	GenCardio-Dx TAAD-Marfan
<input type="checkbox"/> Síndrome de Marfan (MS)	
<input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos tipo IV	COL3A1
<input type="checkbox"/> Loeys-Dietz	SMAD3, TGFB1, TGFB2, TGFB3
<input type="checkbox"/> Síndrome de aneurismas/osteoartritis (AOS)	SMAD3
<b>Otros síndromes asociados</b>	
<input type="checkbox"/> Enfermedad de depósito de glucógeno (Danon)	LAMP2, PRKAG2
<input type="checkbox"/> Síndrome de Wolff-Parkinson White	PRKAG2
<input type="checkbox"/> Amiloidosis	TTR
<input type="checkbox"/> Emery Dreifuss	EMD, LMNA
<input type="checkbox"/> Síndrome de Barth	TAZ
<input type="checkbox"/> Limb-Girdle	TCAP, LMNA, CAV3, TTN, SGCD, FLNC
<input type="checkbox"/> Enfermedad de Fabry (FD)	GLA
<input type="checkbox"/> Enfermedad de Pompe	GAA, PRKAG2
<input type="checkbox"/> Distrofia muscular de Duchenne/Becker	DMD
<input type="checkbox"/> Distrofia miotónica de Steinert	DMPK
<b>Rasopatías</b>	
<input type="checkbox"/> Fibromatosis gingival 1	
<input type="checkbox"/> Neurofibromatosis tipo 1	
<input type="checkbox"/> Síndrome Bronquio-oto-renal (BOR)	
<input type="checkbox"/> Síndrome Cardio-facial-cutani	
<input type="checkbox"/> Síndrome Costello	
<input type="checkbox"/> Síndrome de Legius	GenCardio-Dx Rasopatías
<input type="checkbox"/> Síndrome de Leopard	
<input type="checkbox"/> Síndrome de Noonan	
<input type="checkbox"/> Síndrome Limfoproliferativa Autoimmune	

## Panel genético solicitado

**GenCardio-Dx Cardiopatía Familiar Global**

ABCC9, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ANK2, ANKRD1, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CASQ2, CAV3, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, GJA1, CTF1, DES, DMD, DMPK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, ECE1, EMD, EN1, EYA4, FHL2, FKTN, FLNA, FLNC, GAA, GJA5, GLA, GPD1L, HCN2, HCN4, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE4, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NOS1AP, NOTCH1, NPPA, NUP155, PDLIM3, PHOX2A, PHOX2B, PITX2, PKP2, PLN, PRKAG2, RANGRF, RBM20, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN10A, SDHA, SGCD, SLC22A5, SLC6A4, SLC8A1, SLMAP, SLN, SNTA1, TAZ, TCAP, TGFB3, TLX3, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TP63, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, VCL

**GenCardio-Dx Arritmogénico**

ABCC9, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CASQ2, CAV3, DSP, GJA5, GPD1L, HCN4, JPH2, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LMNA, MYH6, MYH7, NOS1AP, NUP155, PKP2, PRKAG2, RANGRF, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN10A, SLC8A1, SLMAP, SNTA1, TGFB2, TNNI3, TRDN, TRPM4, VCL

**GenCardio-Dx Estructural**

ABCC9, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ANKRD1, BAG3, CALM3, CALR3, CASQ2, CAV3, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, CTF1, DES, DMD, DMPK, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, EYA4, FHL2, FKTN, FLNC, GAA, GLA, HCN4, JPH2, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NOTCH1, PDLIM3, PKP2, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RYR2, SCN5A, SDHA, SGCD, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TP63, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, VCL

**GenCardio-Dx TAAD-Marfan**

ACTA2, COL3A1, FBN1, FLNA, MYH11, NOTCH1, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TGFB3

**GenCardio-Dx Rasopatías**

BRAF, CBL, EYA1, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1

**Ampliación a GenCardio-Dx superior**

GenCardio-Dx previo	Ampliación solicitada
Arritmogénico / Estructural / Marfán	GenCardio-Dx Cardiopatía Familiar Global

**Secuenciación Sanger de genes individuales/múltiples (Casos índice)**

Genes solicitados

Se pueden analizar algunos de los genes de forma aislada con tecnología Sanger (contacte para información)

## GenEpilepsy-Dx

Sospecha Clínica/Diagnóstico de referencia

Servicio recomendado

### Diagnosis

- Convulsiones neonatales autolimitadas y Epilepsia neonatal familiar
- Epilepsia infantil autolimitada familiar y no familiar
- Encefalopatía epiléptica neonatal
- Encefalopatía mioclónica temprana
- Síndrome Ohtahara
- Síndrome de West (espasmos infantiles)
- Síndrome de Dravet
- Enfermedad de Batten
- Síndrome Pitt-Hopkins
- Epilepsia mioclónica astática (Síndrome Doose)
- Otras epilepsias de predominio mioclónico
- Otras epilepsias de predominio focal o multifocal
- Encefalopatía epiléptica infantil temprana
- Epilepsia infantil con convulsiones focales migratorias
- Convulsiones febriles plus, epilepsia genética con convulsiones febriles
- Epilepsia con convulsiones mioclónicas-atónicas
- Síndrome de Lennox Gastaut
- Epilepsia de ausencia infantil
- Epilepsia occipital infantil (tipo Gastaut)
- Epilepsia fotosensible del lóbulo occipital
- Epilepsia infantil centrotemporal
- Epilepsia rolándica benigna centrotemporal
- Encefalopatía epiléptica durante el sueño
- Síndrome de Landau Kleffner
- Epilepsia del lóbulo temporal lateral autosómica dominante
- Epilepsia nocturna del lóbulo frontal autosómica dominante
- Epilepsia de ausencia juvenil
- Epilepsia mioclónica juvenil
- Epilepsia generalizada genética
- Epilepsia autosómica dominante con características auditivas
- Epilepsia focal familiar

GenEpilepsy-Dx

- Migraña hemipléjica familiar
- Epilepsia mioclónica progresiva (Enfermedad de Lafora)
- Epilepsia mioclónica progresiva (+ candidatos)
- Epilepsia mioclónica de Unverricht y Lundborg
- SUDEP
- Epilepsia dependiente de piridoxina/Deficiencia PNPO
- Epilepsia con discapacidad intelectual
- Enfermedad de la creatina
- Enfermedades mitocondriales (Síndrome de Alper)

### Panel genético solicitado

**GenEpilepsy-Dx**

*ADGRV1, ADSL, ALDH7A1, ARHGGEF9, ARX, ATP1A2, ATP6AP2, BRD2, CACNA1A, CACNA1C, CACNA1H, CACNA1I, CACNB4, CASK, CASR, CDKL5, CELSR1, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTNAP2, CSTB, CTSD, DNM1, EFHC1, EPM2A, FOXP1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD2, GAMT, GATM, GNAO1, GRIN2A, GRIN2B, HCN1, HCN2, HCN3, HCN4, HTR1A, HTR1B, HTR1E, HTR1F, HTR2A, HTR2B, HTR2C, HTR3A, HTR3B, HTR3C, HTR3D, HTR3E, HTR4, HTR5A, HTR6, HTR7, KCNA1, KCNA2, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ11, KCNMA1, KCNQ1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, LGI1, MAPK10, MBD5, ME2, MECP2, MFSD8, NHLRC1, NRXN1, PCDH19, PHOX2B, PIGA, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRRT2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RYR2, SAMHD1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN8A, SCN9A, SENP2, SLC25A22, SLC2A1, SLC9A6, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, STXBP1, SUMO1, SYN1, TBC1D24, TCF4, TPP1, TREX1, TSC1, TSC2, UBE3A, ZEB2*

**Secuenciación Sanger de genes individuales/múltiples (Casos índice)**

Genes solicitados

Se pueden analizar algunos de los genes de forma aislada con tecnología Sanger (contacte para información)

## GenCongenitalHeart-DX

Sospecha Clínica/Diagnóstico de referencia

Servicio recomendado

### Diagnosis

- Atresia Pulmonar
- Coartación Aorta
- Corazón Izquierdo hipoplásico
- Defectos en el septo atrial, tabique ventricular o tabique atrioventricular
- Defectos en el tracto de salida del ventrículo derecho
- Ductus Arteriosus
- Estenosis Aórtica
- Estenosis Pulmonar
- Prolapso Válvula Mitral
- Transposición de grandes arterias
- Tetralogía de Fallot
- Truncus Arteriosus
- Válvula aórtica bicúspide
- Enfermedades aórtica-vasculares (Marfan, Loeys-Dietz Ehlers-Danlos,TAAD, Shprintzen-Goldberg)
- Linkeropathies*
- Síndrome de Aarskog-Scott
- Síndrome de Adams Oliver
- Síndrome de Alagille
- Síndrome de Apert
- Síndrome de Bardet-Biedls / McKusick-Kaufma
- Síndrome de Bosley-Salih-Alorainy
- Síndromes Cardio-facio-cutanis (Noonan, Leopard, Costello...)
- Síndrome de Charge
- Síndrome de CHILD
- Síndrome de Cornelia de Lange
- Síndrome de Dursun
- Síndrome de Ellis-van Creveld
- Síndrome de Heterotaxia
- Síndrome de Holt-Oram
- Síndrome de Larsen-like
- Síndrome de Meckel-Gruber s
- Síndrome de Opitz G/BBB
- Síndrome de Pallister-Hall
- Síndrome de Roberts
- Síndrome de Rubinstein-Taybi
- Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel
- Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
- Síndrome de Townes-Brocks

GenCongenitalHeart-Dx

## Panel genético solicitado

### GenCongenitalHeart-Dx

ACTA2, ACTC1, ACVR2B, ACVRL1, ADAMTSL4, ADCK3, ARHGAP31, ARX, ATRX, B3GAT3, BCOR, BMPR2, BRAF, CACNA1C, CBL, CBS, CFC1, CHD7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL5A1, COL5A2 COL10A1, COL18A1, CREBBP, CRELD1, DHCR24, DHCR7, DLL3, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DSG2, DSP, DTNA, ELN, ESCO2, EVC, EVC2, EYA1, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FASTKD2, FBN1, FBN2, FGD1, FGFR2, FLNA, FLNB, FOXC2, FOXH1, G6PC3, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJA1, GLI3, GPC3, HAND1, HAND2, HOXA1, HRAS, IGBP1, IRX4, JAG1, KCNJ2, KRAS, LBR, LEFTY2, LRP5, MAP2K1, MAP2K2, MEF2C, MID1, MKKS, MKS1, MYBPC3, MYCN, MYH6, MYH7, MYH11, MYLK, MYOCD, MYOT, NF1, NIPBL, NKX2.3, NKX2.5, NKX2.6, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NPHP3, NRAS, NSDHL, NUBPL, PCSK9, PEX7, PLOD1, PRKAB2, PRKG1, PTPN11, PTRF, RAF1, RAI1, RBM10, RET, RPL4, RPSA, SALL1, SALL4, SCN1B, SCN5A, SEMA5A, SHOC2, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD3, SMAD4, SMAD9, SNX3, SOS1, SOX2, SOX7, SPEG, TAZ, TBX1, TBX3, TBX5, TBX20, TCAP, TCTN3, TFAP2B, TGFB2, TGFB1, TGFB2, TGFB3, THEMIS, TLL1, TNXB, TWIST1, UQCRB, VCL, VHL, ZFPM2, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF469

### Secuenciación Sanger de genes individuales/múltiples (Casos índice)

Genes solicitados

Se pueden analizar algunos de los genes de forma aislada con tecnología Sanger (contacte para información)

## 3.3 Test en familiares con mutación conocida

Código de la muestra caso índice: \_\_\_\_\_

Número de variantes para analizar: \_\_\_\_

Variantes genéticas: (incluir nombre del gen y nomenclatura de la variante)

Variante genética: \_\_\_\_\_

Variante genética: \_\_\_\_\_

Variante genética: \_\_\_\_\_

Variante genética: \_\_\_\_\_

Variante genética: \_\_\_\_\_

Variante genética: \_\_\_\_\_

Relación con el caso índice:  Hijo/a     Hermano/na     Otros (especifique) \_\_\_\_\_

Fenotipo ( positivo /  negativo /  desconocido)



---

## **4. INFORMACIÓN CLÍNICA**

(opcional pero permite valorar los resultados genéticos en el contexto clínico del paciente)

### **Antecedentes de la enfermedad actual**

### **Antecedentes médicos**

### **Antecedentes familiares**

### **Tratamientos**

---

## Árbol genealógico

Por favor, imprima esta hoja, haga un esquema del árbol genealógico y adjúntela con la muestra.

**Etnia** Rama paterna: \_\_\_\_\_  
Rama materna: \_\_\_\_\_

**Consanguinidad**  Sí  No

**Símbolos** ○ = Mujer  = Hombre ◇ = Género desconocido ●■◆ = Individuo afectado ⊙ = Portador

## Comentarios

## 5. ACEPTACIÓN CONDICIONES SERVICIO

### Introducción

Se procederá al análisis genético a partir de una muestra biológica con el fin de determinar las variantes genéticas asociadas a patologías hereditarias. El análisis genético se realizará mediante tecnologías de secuenciación y ultrasecuenciación, en función del servicio solicitado.

El cribado familiar se lleva a término por secuenciación directa. En este caso, sólo se estudia si la mutación identificada en el caso índice está presente en los familiares.

El resultado del test, junto con otros factores clínicos, es un factor pronóstico de la aparición de la patología.

### Información sobre los resultados y asesoramiento genético

Se emitirá un informe con los resultados. Se recomienda asesoramiento genético sobre el resultado de los análisis. Es importante que se tenga en cuenta que las patologías genéticas se pueden heredar y, por tanto, los resultados del test pueden tener implicaciones para la familia del paciente.

En el caso del estudio genético de una mutación, la identificación de la mutación puede tener un carácter diagnóstico. La no identificación de una mutación no es excluyente de la patología; un test negativo no excluye la posibilidad de tener la patología (en algunas patologías tienen múltiples causas y en la actualidad, no es posible encontrar-las todas).

La importancia de una variante genética siempre ha de ser interpretada en el contexto de las manifestaciones clínicas del individuo. Los resultados de esta prueba no están destinados a ser utilizados como único medio para el diagnóstico del paciente o para tomar decisiones sobre el manejo del paciente.

### Riesgos asociados y limitaciones de la tecnología

El análisis es voluntario. Si, debido al estudio, el paciente sufre algún daño, el Centro de Genética Cardiovascular no puede ofrecer ningún tipo de compensación económica ni hacerse cargo de los costes médicos. De todas formas se pondrán al alcance del paciente todas las medidas necesarias para su tratamiento igualmente que son ofrecidas a la comunidad en general.

En algunas ocasiones, el laboratorio puede tener dificultades con la muestra y se podría requerir una segunda extracción. Las características de las pruebas genéticas han sido validadas específicamente para las variantes en los genes analizados. En el análisis se pueden haber utilizado algunos reactivos producidos con fines de investigación. Pese a que los métodos usados para realizar este diagnóstico son altamente específicos y sensibles, siempre hay una pequeña probabilidad de que el análisis no funcione o haya una mala interpretación. Las tecnologías que se usan son las mejores a día de hoy y hay sólo una probabilidad de error menor del 1%.

En ocasiones podemos encontrar alteraciones en el ADN que pueden comportar resultados de difícil interpretación, dificultando el análisis e incluso no permitiendo llegar a un resultado concluyente.

Pueden existir amplicones para los cuales no es posible generar lecturas en ambas direcciones. Estas pruebas no permiten identificar grandes reordenamientos del ADN así como tampoco permiten identificar errores de transcripción del ARN que no guardan relación con la secuenciación de variantes codificadoras del ADN.

Esta prueba no identifica todas las mutaciones en las regiones no codificantes que podrían afectar a la expresión.

### Confidencialidad y manejo de los datos personales por el laboratorio de genética

Gencardio Diagnostics tratará los datos facilitados por la entidad solicitante con la finalidad de proceder al análisis genético a partir de la muestra biológica facilitada.

Le informamos que sus datos serán tratados garantizando la aplicación de las medidas de control y organización a fin de respetar la confidencialidad y su privacidad, por este motivo los informes generados únicamente se entregarán al paciente o al representante legal del paciente.

El período de conservación será como mínimo de 5 años o en su caso el que establezca la legislación aplicable en cada momento.

Se considera lícito y compatible la reutilización de los datos personales con las finalidades de investigación y biomédica cuando, hubiese obtenido el consentimiento para una finalidad concreta y si se utilizan los datos para finalidades o áreas de investigación relacionadas con el área en la que se integrase científicamente el estudio inicial. Los datos utilizados serán seudonimizados y se adaptarán las medidas de seguridad específicas al tratamiento.

Los datos podrán ser publicados con la finalidad de investigación, de forma totalmente anónima, sin que exista la posibilidad de identificación.

---

## FORMULARIO DE ACEPTACIÓN DEL SERVICIO

- He leído y acepto las Condiciones del Servicio y he comprendido la información contenida.
- La información clínica podría ser relevante para la correcta interpretación del análisis genético, por lo que si los datos incluidos en la solicitud del servicio son incompletos o erróneos, el informe de evaluación clínica puede contener recomendaciones que no se ajusten a las necesidades del paciente.
- Comprendo que en algunas ocasiones, el laboratorio podría tener dificultades en analizar la muestra y que una segunda muestra podría ser requerida, o bien, los tiempos de procesamiento para el servicio solicitado puedan ser superiores a los estándares para este tipo de test.
- Declaro que el paciente con el código de muestra identificado en esta solicitud, o su representante legal, conoce los datos incluidos y ha firmado el consentimiento informado para la realización de este estudio genético y se ha incluido en su historia clínica.
- Comprendo que, en el interés de la ciencia, resúmenes de los resultados de este análisis podrían ser publicados en ámbitos científicos. No obstante, en ningún caso será posible identificar en ellos información confidencial relativa al paciente ni al solicitante del Servicio, a no ser que previamente se haya expresamente autorizado por escrito.
- Asumo la responsabilidad de entregar los resultados al paciente y/o representantes legales del paciente.

Acepto       NO acepto

El avance científico y tecnológico actual permiten vislumbrar nuevos descubrimientos en el campo, por lo que:

Declaro que el paciente autoriza a que su muestra pueda conservarse con fines de investigación, de forma anonimizada, es decir, sin que sea posible su identificación.

Nombre del médico: \_\_\_\_\_ Título / Posición: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_\_\_

## 6. RECOGIDA DE MUESTRAS E INFORMES

### Envíe la muestra a la dirección indicada:

Persona de contacto: Anna Iglesias / Anna Fernández  
Centro de Genética Cardiovascular / Instituto de Investigación Biomédica Girona-IdIBGi  
C/ Dr Castany s/n, Parc Hospitalari Martí i Julià (M-2)  
17190 Salt, Girona  
Tel 872 987 087 (ext 63) - [gencardio.diagnostics@gencardio.com](mailto:gencardio.diagnostics@gencardio.com)

### Instrucciones para la recogida de muestra

#### 1. Tipo de muestra

##### Saliva:

Por favor, siga las instrucciones incluidas en el kit.

##### Sangre:

Por favor, recoja [7-10] ml de sangre periférica en un tubo con EDTA.

##### ADN:

Por favor, recoja [5] µg con una concentración mínima de 50 ng/ µl.

##### Tejido:

Por favor, póngase en contacto con nuestro centro para recibir instrucciones sobre la viabilidad del análisis genético.

#### 2. Una vez recogida la muestra, por favor:

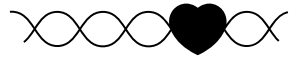
- Identifique la muestra con las etiquetas incluidas en el pack.
- Introduzca la muestra en la bolsa con papel absorbente.
- Mantenga la muestra refrigerada hasta que sea recogida por el servicio de mensajería.

### Instrucciones para el envío de los informes clínicos

Por favor envíe una copia de esta petición a [gencardio.diagnostics@gencardio.com](mailto:gencardio.diagnostics@gencardio.com) o adjunte el formulario juntamente con la muestra

### Plazo de entrega de resultados desde la llegada de la muestra al laboratorio:

- Casos índice: 8 semanas
- Casos familiares: 4 semanas



**GENCARDIO**

GENETICA CARDIOVASCULAR