

Estudi genètic

Formulari de sol·licitud de servei



1. INFORMACIÓ DEL METGE SOL·LICITANT

Títol	Cognoms	Nom
Carrer	Codi postal	
Ciutat	País	
Títol/Posició	Institució/Hospital	Servei
Telèfon 1	Telèfon 2	Fax
Correu electrònic	Persona de contacte addicional	

2. INFORMACIÓ DEL PACIENT

Ètnia (marqueu tots els que siguin aplicables)

- Caucàsica | Asiàtica | Africana
 Altres (especifiqueu) _____

Data de naixement

(dd/mm/aaaa) _____

- Home | Dona

3. SERVEI

3.1. Tipus d'estudi

- Cas índex: (primer pacient d'una família per a estudi genètic)
 Cas familiar amb mutació coneguda (veure punt 3.3)
 Anàlisi de gens addicionals en un cas índex prèviament negatiu
 Codi del pacient: _____ (es confirmarà si és necessari recollir mostra addicional)
 Ampliació a panell NGS superior: mostra analitzada prèviament negativa
 Codi del pacient: _____ (es confirmarà si és necessari recollir mostra addicional)

3.2. Identificació de la mostra

Tipus de mostra del pacient:

- Saliva | ADN | Sang
 Altre (especifiqueu) _____

Data d'extracció

(dd/mm/aaaa) _____

Número identificador pacient _____

PANELLS NGS

Sospita Clínica/Diagnòstic

Panell NGS Recomanat

GenCardio-Dx

Sospita Clínica/Diagnòstic de referència

Panell NGS Recomanat

Diagnosi indeterminada

Síncope inexplicada

MS inexplicada/SIDS

GenCardio-Dx Global

Malaltia Aritmogènica

GenCardio-Dx Channelopathy

Malaltia Estructural Cardíaca

GenCardio-Dx Cardiomyopathy

Malaltia Vascular

GenCardio-Dx Vascular

Rasopatia

GenCardio-Dx Rasopathy

Cardiopatia Congènita

GenCardio-Dx Congenital

Hiperlipidèmia Familiar

GenCardio-Dx Lipid

GenPharmaco-Dx

Farmacogenètica psicofàrmacs

GenPharmaco-Dx Pharmacogenetics

GenHemato-Dx

Malaltia Trombòtica

GenHematology-Dx Thrombosis

GenNephro-Dx

Poliquistosi Renal

GenNephro-Dx Polycystic

GenNeuro-Dx

Mort Sobtada a l'Epilèpsia

GenNeuro-Dx SUDEP

Malaltia Neuromuscular

GenNeuro-Dx Neuromuscular

GenOnco-Dx

Càncer de Pulmó

GenOncology-Dx Lung

SANGER

PCR POLE (detecció de mutacions del gen POLE)

GenOncology-Dx POLE

PANELLS SNPS

Risc Cardiovascular

GenCardio-Dx Cardiovascular Risk

Trombofília

GenHematology-Dx Thrombo Risk

NGS PANELS

GenCardio-Dx Global (126)

ABCC9, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ALPK3, ANK2, ANKRD1, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CASQ2, CAV3, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DES, DMD, DMPK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, ECE1, EMD, EN1, EYA4, FHL1, FHL2, FHOD3, FKTN, FLNC, GAA, GJA1, GJA5, GLA, GPD1L, HCN4, ILK, ISL1, JPH2, JUR, 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, NKX2-5, NOS1AP, NPPA, NUP155, OBSCN, PDLIM3, PHOX2A, PHOX2B, PITX2, PKP2, PLN, PPP1R13L, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RANGRF, RBM20, RET, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SGCD, SLC22A5, SLC4A3, SLC6A4, SLC8A1, SLMAP, SLN, SNTA1, TAZ, TBX20, TCAP, TECRL, TGFB3, TLX3, TMEM168, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TP63, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, VCL.

GenCardio-Dx Channelopathy (59)

AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, DPP6, ECE1, EN1, GJA1, GJA5, GPD1L, HCN4, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE4, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LMNA, NOS1AP, NPPA, NUP155, PHOX2A, PHOX2B, PITX2, PKP2, PRKAG2, RANGRF, RET, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCN10A, SLC22A5, SLC4A3, SLC6A4, SLC8A1, SLMAP, SLN, SNTA1, TECRL, TLX3, TMEM168, TRDN, TRPM4.

GenCardio-Dx Cardiomyopathy (74)

ABCC9, ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANKRD1, BAG3, CALR3, CAV3, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DES, DMD, DMPK, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, EYA4, FHL1, FHL2, FHOD3, FKTN, FLNC, GAA, GLA, HCN4, ILK, ISL1, JPH2, JUR, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, OBSCN, PDLIM3, PKP2, PLN, PPP1R13L, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, SCN5A, SGCD, SLC22A5, TAZ, TBX20, TCAP, TGFB3, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TP63, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, VCL.

GenCardio-Dx Vascular (74)

ACTA2, ARI1, BGN, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, GATA5, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TNXB.

GenCardio-Dx Rasopathy (21)

A2ML1, BRAF, CBL, EYA1, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RRS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1.

GenCardio-Dx Congenital (158)

ACTA2, ACTC1, ACVR2B, ACVRL1, ADAMTSL4, ADCK3, ARHGAP31, ARX, ATRX, B3GAT3, BCOR, BMPR2, BRAF, CACNA1C, CBL, CBS, CFC1, CHD7, CHST14, COL10A1, COL18A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL5A1, COL5A2, 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, FOXG2, 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, MYH11, MYH6, MYH7, 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, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TCTN3, TFAP2B, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, THEMIS, TLL1, TWIST1, UQCRB, VCL, VHL, ZFPM2, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF469.

GenCardio-Dx Lipid (7)

APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, LIPA, PCSK9, STAP1.

GenPharmaco-Dx Pharmacogenetics (49)

ABCB1, ABCG2, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, COMT, CYP1A2, CYP2A6, CYP2B6, CYP2C19, CYP2C8, CYP2C9, CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5, DRD2, F2, F5, GSTM1, HTR2A, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, MTHFR, NAT2, NOS1AP, OPRM1, RNF207, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN4B, SCN5A, SLC8A1, SLC10B1, SNTA1, TECRL, TRDN, TRPM4, UGT1A1, VKORC1.

GenHematology-Dx Thrombosis (61)

ACVRL1, ADAMTSL3, APOH, ATN1, BMPR2, CALR, CBS, CD46, CD55, CFH, CTH, DDAH1, EGLN1, ENG, EPAS1, EPOR, F12, F13B, F2, F3, F5, F8, F9, FGA, FGB, FGG, GAS6, GP6, HBA2, HBB, IL10, ITGB3, JAK2, KCNK3, KNG1, LRRC3, MMADHC, MPL, MTHFR, MTR, MTRR, PEAR1, PLAT, PROC, PROCR, PROS1, PROZ, SERPINA10, SERPINC1, SERPINE1, SH2B3, SLC19A1, SMAD1, SOCS3, STXB5, TFPI, THBD, THPO, VHL, WRN, ZXDC.

GenNephro-Dx Polycystic Kidney

PKD1, PKD2, GANAB, DNAJB11.

GenNeuro-Dx SUDEP (102)

ADGRV1, ADSL, ALDH7A1, ALG13, ARHGFE9, ARX, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CPA6, CSTB, CTSD, DEPD5, DNM1, EEF1A2, EFHC1, EPM2A, FOXG1, GABBR2, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GATM, GNAO1, GOSR2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HCN1, HCN2, HCN3, HCN4, HNRNP1, HTR2C, IQSEC2, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNE1, KCNH2, KCNJ10, KCNQ1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, LGI1, MBD5, MEF2C, MFSOD, NHLRC1, NPRL2, NPRL3, NRXN1, PCDH19, PIGA, PIGO, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PPT1, PRICKLE1, PRR7, QARS, RYR2, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN5A, SCN8A, SCN9A, SLC12A5, SLC13A5, SLC25A22, SLC2A1, SLC6A1, SLC9A6, SPTAN1, STX1B, STXB1, SZT2, TBC1D24, TCF4, TPP1, WWOX, ZEB2.

GenNeuro-Dx Neuromuscular (105)

ACTA1, AGRN, ANO5, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BIN1, CAPN3, CAV3, CCDC78, CCND3, CFL2, CHAT, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CNBP, CNTN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, DAG1, DES, DMD, DMPK, DNAJB6, DNM2, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DSC2, DSG2, DSP, DYSLF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, FOS, FXN, GAA, GFPT1, GMPBB, GOSR2, HRAS, ISPD, ITGA7, KBTBD13, KCNH2, KCNQ1, LAMA2, LAMP2, LARGE, LDB3, LMNA, MTM1, MUSK, MYBPC3, MYF6, MYH7, MYOT, NEB, NUP88, PCNA, PKP2, PLEC, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PRKCA, RAPSIN, RYR1, RYR2, SCN4A, SCN5A, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SLC25A4, SREBF1, SYNE1, TAZ, TCAP, TMEM43, TMEM5, TMPO, TNNI3, TNNT1, TNNT2, TNPO3, TPM2, TPM3, TRIM32, TTN, ZNF239.

GenOncology-Dx Lung (44)

AKT1, AKT3, ALK, APC, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CKIT, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FN1, HRAS, JAK1, JAK2, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MYC, NRAS, NTRK, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PIK3CA, POLD1, POLE, PTEN, RET, ROS1, SLC34A2, SOX2, STK11, TERT, TP53.

Seqüenciació Sanger de gens individuals/múltiples (Casos índex)

Gens sol·licitats

Es poden analitzar alguns dels gens de forma aïllada amb tecnologia Sanger (contacteu per informació)

3.3 Test en familiars amb mutació coneguda

Codi de la mostra cas índex: _____ Número de variants per analitzar: ____

Variants genètiques: (incloeu nom del gen i nomenclatura de la variant)

Variant genètica: _____ Variant genètica: _____

Variant genètica: _____ Variant genètica: _____

Variant genètica: _____ Variant genètica: _____

Relació amb el cas índex: Fill/a Germà/na Altres (especifiqueu) _____

Fenotip (positiu / negatiu / desconegut)

4. INFORMACIÓ CLÍNICA

(opcional, però permet valorar els resultats genètics en el context clínic del pacient)

Antecedents de la malaltia actual

Antecedents mèdics

Antecedents familiars

Tractaments

Arbre genealògic

Si us plau, imprimiu aquest full, feu un esquema de l'arbre genealògic i adjunteu-lo amb la mostra.

Ètnia Branca paterna: _____
 Branca materna: _____

Consanguinitat Sí No

Símbols ○ = Dona □ = Home ◇ = Gènere desconegut ●■◆ = Individu afectat ⊙ = Portador

Comentaris

5. ACCEPTACIÓ CONDICIONS SERVEI

Introducció

Es procedirà a l'anàlisi genètica a partir d'una mostra biològica a fi de determinar les variants genètiques associades a malalties hereditàries. L'anàlisi genètica es realitza mitjançant tecnologies de seqüenciació i ultraseqüenciació, en funció del servei sol·licitat.

El cribratge familiar es porta a terme per seqüenciació directa. En aquest cas, només s'estudia si la mutació trobada en el cas índex està present en els familiars.

El resultat del test, junt amb altres factors clínics, és un factor pronòstic de l'aparició de la malaltia.

Informació sobre els resultats i assessorament genètic

És important que tingueu en compte que les malalties genètiques poden heretar-se en la família i per tant, els resultats del test poden tenir implicacions per a la família del pacient.

En el cas de l'estudi d'una variant genètica, la identificació de la variant pot tenir caràcter diagnòstic. La no identificació d'una variant no és exclouent de la patologia. Per tant, un test negatiu no exclou la possibilitat de tenir la malaltia (algunes malalties tenen múltiples causes i en l'actualitat, no és possible trobar-les totes).

Els resultats d'aquesta prova genètica no estan destinats a ser utilitzats com únic mitjà per al diagnòstic del pacient o per prendre decisions de maneig del pacient. La importància d'una variant genètica sempre ha de ser interpretada en el context de les manifestacions clíniques de l'individu.

S'emetrà un informe de resultats. Es recomana assessorament genètic sobre el resultat de les anàlisis. El laboratori disposa d'assessorament genètic especialitzat si així ho requereix.

Riscos associats i limitacions de la tècnica

En algunes ocasions, el laboratori pot tenir dificultats amb la mostra i es podria requerir una segona extracció. Si la mostra arriba en mal estat o si la seva manipulació pot representar un risc, la mostra serà descartada.

Les característiques d'aquestes proves genètiques han estat validades específicament per les variants en els gens analitzats. En l'anàlisi es poden haver utilitzat alguns reactius produïts amb fins d'investigació. Malgrat que els mètodes usats per fer aquest diagnòstic genètic són altament sensibles i específics, sempre hi ha una petita possibilitat que la tècnica no funcioni o hi hagi un error d'interpretació. Les tecnologies utilitzades es consideren les millors en l'actualitat i la probabilitat d'error s'estima en menys del 1%.

A vegades poden haver-hi certes alteracions en l'estructura de l'ADN que poden comportar resultats de difícil interpretació, dificultant l'anàlisi i inclús fent impossible l'obtenció d'un resultat conclouent.

Pot haver-hi amplicons per als quals no és possible generar lectures en ambdues direccions. Aquestes proves no permeten detectar grans reordenacions d'ADN o delecions, i no permeten detectar errors de transcripció de l'ARN que no guarden relació amb la seqüenciació de variants codificadores dels exons de l'ADN.

Aquesta prova no detecta totes les mutacions en les regions no codificadores que podrien afectar l'expressió gènica.

Confidencialitat i maneig de dades personals pel laboratori de genètica

El laboratori tractarà les dades facilitades pel metge sol·licitant amb la finalitat de procedir a l'anàlisi genètica a partir de la mostra biològica facilitada.

Les seves dades seran tractades garantint l'aplicació de les mesures de control i organització a fi de respectar la confidencialitat i la seva privacitat, per aquest motiu els informes generats únicament s'entregaran al pacient i/o als seus representants legals del pacient o al metge prescriptor.

El període de conservació serà d'un període com a mínim de 5 anys o el que estableixi la legislació aplicable en cada moment.

Es considerarà lícit i compatible la reutilització de les seves dades personals amb finalitats de recerca en matèria de salut i biomèdica quan, havent-se obtingut el consentiment per a una finalitat concreta, s'utilitzin les dades per a finalitats o àrees de recerca relacionades amb l'àrea en que s'integri científicament l'estudi inicial.

Les dades utilitzades seran pseudonimitzades i s'adoptaran les mesures de seguretat específiques al tractament.

Les dades podran ser publicades amb finalitats d'investigació de forma totalment anònima, sense cap possibilitat d'identificació.

FORMULARI D'ACCEPTACIÓ DEL SERVEI

- He llegit i accepto les condicions del servei i he comprès la informació.
- La informació clínica podria ser rellevant per a la correcta interpretació de l'anàlisi genètica, per la qual cosa, si les dades incloses en la sol·licitud del servei són incompletes o errònies, l'informe d'avaluació clínica pot tenir recomanacions que no s'ajustin a les necessitats del pacient.
- Comprenc que en algunes ocasions, el laboratori podria tenir dificultats en analitzar la mostra i que una segona mostra podria ser requerida, o bé, els temps de processament per al servei sol·licitat poden ser superiors als estàndards per aquest tipus de test.
- Declaro que el pacient amb el codi de mostra identificat en aquesta sol·licitud, o el seu representant legal, coneix les dades incloses i ha firmat el consentiment informat per a la realització d'aquest estudi genètic i s'ha inclòs en la seva història clínica.
- Comprenc que, en l'interès de la ciència, resums dels resultats de l'anàlisi podrien ser publicats en àmbits científics. No obstant, en cap cas serà possible identificar informació confidencial relativa al pacient ni al sol·licitant del Servei, a no ser que prèviament el pacient ho hagi autoritzat per escrit.
- Assumeixo la responsabilitat d'entregar els resultats al pacient i/o representant legal del pacient.

Accepto NO accepto

L'avenç científic i tecnològic actual permetran fer noves troballes en el camp, per la qual cosa:

Declaro que el pacient autoritza a que la seva mostra pugui ser conservada amb finalitat de recerca, de forma anònima, o sigui, sense que sigui possible la seva identificació.

Nom del metge: _____ Títol / Posició: _____

Data: _____

6. RECOLLIDA DE MOSTRES I INFORMES

Envieu la mostra a l'adreça següent:

Persona de contacte: Anna Iglesias / Anna Fernández
Unitat de Genòmica i Medicina Personalitzada
C/ Dr Castany s/n, Parc Hospitalari Martí i Julià (M-2)
17190 Salt, Girona
Tel 872 987 087 (ext 63) - genomica.girona.ics@gencat.cat

Instruccions per a la recollida de mostra

1. Tipus de mostra

Saliva:

Si us plau, seguiu les instruccions incloses en el kit.

Sang:

Si us plau, recolliu [7-10] ml de sang perifèrica en un tub amb EDTA.

ADN:

Si us plau, recolliu [5] µg amb una concentració mínima de 50 ng/ µl.

Teixit:

Si us plau, contacteu amb el nostre centre per rebre instruccions sobre la viabilitat de l'anàlisi genètica.

2. Una vegada recollida la mostra, si us plau:

- Identifiqueu la mostra amb les etiquetes incloses en el pack.
- Introduïu la mostra en la bossa amb paper absorbent.
- Mantingueu la mostra refrigerada fins que sigui recollida pel servei de missatgeria.

Instruccions per a l'enviament dels informes clínics

Si us plau envïi una còpia d'aquesta petició a genomica.girona.ics@gencat.cat o adjunti el formulari juntament amb la mostra

Termini d'entrega de resultats des de l'arribada de la mostra al laboratori:

- Casos índex: 8 setmanes
- Casos familiars: 4 setmanes

Reclamacions o dubtes

Persona de contacte: Anna Iglesias / Anna Fernandez
Unitat de Genòmica i Medicina Personalitzada
C/ Dr Castany s/n, Parc Hospitalari Martí i Julià (M-2)
17190 Salt, Girona
Tel 872 987 087 (ext 63) – genomica.girona.ics@gencat.cat
Horari: dilluns a divendres de 9 a 5



UGMP

**Unitat de Genòmica
i Medicina Personalitzada**

Hospital Universitari
Doctor Josep Trueta