



SOLICITUD DE PRUEBA MOLECULAR CARDIOGENÉTICA

Pegatina de Identificación
Código de barras

IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE (Obligatorio)

Nombre		Nº de Proceso	
Fecha de Nacimiento	Etnia	Sexo	<input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F

INFORMACIÓN DEL MÉDICO SOLICITANTE (Obligatorio)

Nombre		Entidad:	
Dirección:		Código postal:	
Teléfono:	Correo electrónico:		
Fecha de solicitud:	Firma:		

PRUEBA MOLECULAR REQUERIDA (Consulte el reverso para más detalles)

VARIANTES
GENÉTICAS

<input type="checkbox"/>	TromboGene - Estudio genético para las trombofilias hereditarias	15
<input type="checkbox"/>	TromboGene - Estudio genético para las trombofilias hereditarias + Farmacogenética de la warfarina	17
<input type="checkbox"/>	SportGene - Estudio de marcadores moleculares patógenos de la miocardiopatía hipertrófica	218
<input type="checkbox"/>	HCMscreening - Estudio genético de la miocardiopatía hipertrófica	963
<input type="checkbox"/>	DNArterial - Estudio de marcadores moleculares de la hipertensión esencial y eventos cardiovasculares asociados	57
<input type="checkbox"/>	LipoGene - Estudio genético de la hipercolesterolemia familiar	167

MOTIVO (Es recomendable rellenar)

<input type="text"/>	Urgente <input type="checkbox"/>
----------------------	----------------------------------

IDENTIFICACIÓN DE LA MUESTRA (marcar los tubos con la información relativa al paciente)

- Sangre total (preferible) - 2 o 3 mL en tubo para pruebas de hematología con K₂EDTA o K₃EDTA
- DNA - Volumen____µL; Concentración____µg/mL; mínimo 300ng a [35]ng/µL,
- Saliva - Kits recomendables: 1. Isohelix Saliva Collectors Kit, 2. GFX-01 Oragene DNA collection kit, Genotek

CONSENTIMIENTO INFORMADO (Obligatorio)

Yo, _____, por la presente autorizo a recoger voluntariamente el material biológico mío / de mi hijo(a) _____ para la prueba genética que se especifica en esta solicitud.

Declaro que me proporcionaron toda la información necesaria acerca de la realización de la misma y entiendo las aplicaciones y limitaciones de la prueba genética que me ha sido prescrita. Soy consciente y comprendo que se pondrá en práctica las medidas de protección de la confidencialidad de mis datos indefinidamente. En cualquier momento, tengo el derecho de acceder, actualizar y/o eliminar mis datos personales mediante el envío de un correo electrónico a contact@heartgenetics.com.

Estoy expresamente de acuerdo y doy permiso para que mis datos personales y otras informaciones relevantes para mi cuadro clínico se envíen y sean transmitidas a HeartGenetics, S.A para la realización de la prueba genética.

- Autorizo que el producto biológico y los datos suplementares/clínicos se utilicen de modo anónimo en la investigación.

Lugar	Fecha	Firma
-------	-------	-------



SOLICITUD DE PRUEBA MOLECULAR CARDIOGENÉTICA

Pegatina de Identificación
Código de barras

INFORMACIÓN SOBRE LA HISTORIA FAMILIAR

Información Clínica y Terapéutica

Nº de Proceso

Nombre

En el caso de indicar el árbol genealógico señale el paciente en estudio con una flecha

CONSULTA PREVIA DE GENÉTICA CLÍNICA

FECHA ____/____/____ EDAD O FECHA DE DIAGNÓSTICO: _____

PRUEBAS GENÉTICAS

Estudio genético para las trombofilias hereditarias

Estudio de las variantes genéticas que son consideradas como un factor de riesgo asociado a las trombofilias por: 1) consecuencia de una deficiencia de inhibidores naturales de la coagulación y; 2) que pueden promover un aumento del nivel de los factores de coagulación. Son evaluadas 15 variantes genéticas en 11 genes FII, FV, F13A, FGB, GP1BA, MTHFR, PAI1, PROCRCR, PROS1, F12 y SERPINC1.

Estudio de la farmacogenética para la Warfarina

Estudio de las variantes genéticas que contribuyen para la farmacocinética y la farmacodinámica de la Warfarina. Se estudian 3 alteraciones genéticas en los genes CYP2C19 y VKORC1.

Estudio genético para la Miocardiopatía Hipertrófica

Estudio en 57 genes de variantes genéticas consideradas como asociadas con el desarrollo de la Miocardiopatía Hipertrófica. Se evalúan las variantes genéticas que están relacionadas con los mecanismos de la contracción del corazón y que principalmente incluyen cambios a nivel 1) mecánico - variantes asociadas con la cinética entre las proteínas del sarcómero; 2) bioquímico - variantes asociadas con sensibilidad al calcio y 3) bioenergético - variantes asociadas con la actividad ATPasa de la miosina.

Estudio de marcadores moleculares patógenos para la Miocardiopatía Hipertrófica

Estudio de las mutaciones genéticas, en 18 genes (ACTC1, ACTC2, BRAF, CRYAB, CSR3, FHL1, FLNC, LAMP2, LDB3, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1) asociadas con fenotipos graves de la Miocardiopatía Hipertrófica. Se evalúan las alteraciones genéticas que están relacionadas con los mecanismos de la contracción cardíaca y que incluyen cambios a nivel 1) mecánico - variantes asociadas con cinética entre las proteínas del sarcómero; 2) bioquímico - variantes asociadas con sensibilidad al calcio y; 3) bioenergético - variantes asociadas con la actividad ATPasa de la miosina.

Estudio de marcadores moleculares de la Hipertensión Esencial y eventos cardiovasculares asociados

Estudio de 57 variantes genéticas, en 37 genes, que pueden ser considerados 1) de alto riesgo de predisposición para la Hipertensión Esencial y los eventos cardiovasculares, y; 2) de alta prevalencia en los pacientes hipertensos.

Se evalúan las variantes genéticas que están relacionadas con 1) el sistema renina-angiotensina-aldosterona; 2) la disfunción endotelial del sistema vascular; 3) el asa de Henle/el túbulo renal; 4) el sistema de transducción de señales; 5) los canales de sodio y; 6) el sistema nervioso autónomo.

Además se estudian algunas de las variantes genéticas que modulan la respuesta a algunos fármacos antihipertensivos.

Estudio genético de la Hipercolesterolemia Familiar

Estudio de las mutaciones de los genes LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1 y STAP1 responsables de la Hipercolesterolemia Familiar y que están asociadas con niveles elevados de colesterol total y colesterol LDL-C y la enfermedad cardiovascular prematura. Estudio de las alteraciones genéticas del gen APOE asociadas con un mayor riesgo de enfermedad cardiovascular prematura.



SOLICITUD DE PRUEBA MOLECULAR CARDIOGENÉTICA - copia PARA EL PACIENTE

CONSENTIMIENTO INFORMADO (Obligatorio)

Yo, _____, por la presente autorizo a recoger voluntariamente el material biológico mío / de mi hijo(a) _____ para la prueba genética que se especifica en esta solicitud.

Declaro que me proporcionaron toda la información necesaria acerca de la realización de la misma y entiendo las aplicaciones y limitaciones de la prueba genética que me ha sido prescrita. Soy consciente y comprendo que se pondrán en práctica las medidas de protección de la confidencialidad de mis datos indefinidamente. En cualquier momento, tengo el derecho de acceder, actualizar y/o eliminar mis datos personales mediante el envío de un correo electrónico a contact@heartgenetics.com.

Estoy expresamente de acuerdo y doy permiso para que mis datos personales y otras informaciones relevantes para mi cuadro clínico se envíen y sean transmitidas a HeartGenetics, S.A para la realización de la prueba genética.

Autorizo que el producto biológico y los datos suplementares/clínicos se utilicen de modo anónimo en la investigación.

Lugar

Fecha

Firma

HEART GENETICS
Genetics and Biotechnology, S.A.
Biocant Park, Núcleo 4, Lote 4A
3060-197 Cantanhede
PORTUGAL

Knowledge Through Genetics

+351 231 410 896
contact@heartgenetics.com
www.heartgenetics.com