

**SOLICITUD DE ESTUDIO GENÉTICO**

**1. Información del solicitante**

Médico (Nombre y Apellidos):  
 Centro:  
 Unidad/servicio:  
 Dirección:  
 Teléfono:  
 Email:

**2. Datos de la muestra**

Referencia de la muestra\*:  
 (Indique la misma referencia en el tubo que contiene la muestra)  
 Tipo de Muestra:      Sangre              ADN              Saliva              Otros (especificar)  
 Si la muestra es de ADN especificar su origen: \_\_\_\_\_

**3. Información clínica**

Finalidad del estudio solicitado:  
 Confirmación de diagnóstico clínico      Estudio de portador      Otros motivos  
**Historia clínica**  
 Antecedentes personales de enfermedad genética o anomalías:      Si      No  
 Diagnóstico(s). Indique diagnóstico médico:

Historia clínica relevante de la familia (adjuntar árbol genealógico)

Relación con el paciente	Tipo de enfermedad	Edad de diagnóstico
<b>Materna</b>		
<b>Paterna</b>		
<b>Adicional (hermanos/hijos)</b>		

**4. Declaración de necesidad médica**

El médico o profesional autorizado reconoce la necesidad por la cual ha de realizarse el estudio genético y admite que:

- El paciente ha sido informado sobre las pruebas genéticas.
- El paciente ha dado su consentimiento para realizar las pruebas genéticas a realizar
- El Consentimiento informado firmado por el paciente se ha archivado en su expediente.

**Declaración del médico solicitante:**

Confirmo que esta prueba es necesaria desde el punto de vista médico para el diagnóstico o la detección de una enfermedad, discapacidad, síndrome o trastorno, y que los resultados serán utilizados en las decisiones de prevención y tratamiento para este paciente.





**5. Estudio genético solicitado**

Referencia	Descripción

\* Por favor, si lo conoce indique la referencia del estudio solicitado, en caso contrario indique la enfermedad para la que solicita el estudio.

**6. Datos de facturación**

(Si ha realizado solicitud de estudios con anterioridad y sus datos de facturación no han cambiado, puede omitir este apartado)

Nombre:

NIF/CIF:

Dirigir factura a:

(Indicar el departamento o la persona responsable de tramitarla)

Dirección:

Ciudad:

Provincia:

País:

Código Postal:

Teléfono:

Email:

Firma del médico:

Fecha:

Nombre:.....

*Todos los datos personales facilitados en este documento , así como los posteriores de diagnóstico, investigación y/o estadísticos serán tratados con estricta confidencialidad y bajo la protección y las especificaciones contenidas en la LOPD (Ley 15/1999, de 13 de diciembre), siendo incorporados en su caso a un fichero cuya titularidad ostenta AC-Gen Reading Life S.L. Dichos datos serán utilizados para el cumplimiento de la finalidad diagnóstica, investigación, estadística y de seguimiento por parte de la entidad responsable AC-Gen Reading Life S.L. según lo indicado en este documento.*

*Le informamos que usted tiene derecho de acceso al fichero, rectificación y cancelación de sus datos, pudiendo ejercitar tales derechos enviando por escrito una solicitud a la entidad al Edificio CTTA, Parque Científico de la Universidad de Valladolid, Paseo de Belén 9, 47011 de Valladolid, referencia: “Protección de datos”, adjuntando copia del DNI.*



## **Consentimiento Informado del paciente para la realización de estudios genéticos**

El consentimiento informado es necesario para la realización de pruebas genéticas. El paciente (el padre o tutor en caso de menores o incapacitados) debe firmar el siguiente consentimiento. En caso de muestras anónimas, se aceptará una declaración del médico responsable del paciente, indicando que se ha obtenido el consentimiento informado apropiado.

### **Título del estudio genético que se le va a realizar:**

---

El propósito de este estudio genético molecular es determinar si usted es portador de una mutación (o más) que sea/n la causa o incremente/n la susceptibilidad a padecer una enfermedad de tipo genético-hereditario. Este estudio incluirá la lectura y el análisis del gen o genes relacionados con la enfermedad para la que se solicita este estudio. Su médico le puede proporcionar más información sobre la enfermedad específica asociada al gen/es incluidos en la prueba seleccionada.

La muestra biológica (sangre, fluido corporal o tejido enviados) es necesaria para el aislamiento y purificación del ADN a partir del cual se realizará el análisis genético molecular.

### **Entiendo esta información acerca del propósito de la prueba y la metodología.**

Debido a la complejidad de las pruebas basadas en ADN y las implicaciones de los resultados de las pruebas, estos resultados se comunicarán a su médico. Para conocer los resultados, deberá usted ponerse en contacto con él.

Adicionalmente, los resultados de la prueba podrían entregarse a todos los que, por ley, puedan tener acceso a dichos datos.

### **Entiendo la información respecto a la política de divulgación de los resultados de AC-Gen Reading Life.**

**Los resultados de las pruebas genéticas tienen implicaciones para los miembros de su familia.** Si una vez hecha la prueba, se detecta que usted es portador de una mutación en el gen o genes analizados, esto puede tener implicaciones para los miembros de su familia. Las implicaciones y el alcance de los resultados del estudio para usted y su familia deberían ser explicados por su médico.

Es recomendable que cualquier persona que vaya a someterse a una prueba genética solicite un consejo genético previo a la realización de las pruebas y a la recepción de los resultados. Este procedimiento debe ser realizado por un especialista cualificado, como un consejero genético o genetista médico.

### **Entiendo la información relativa a las consecuencias y riesgos de las pruebas.**

Aunque los métodos utilizados para realizar esta prueba son altamente sensibles y específicos existe la posibilidad de que éstos no sean concluyentes. Existen tres tipos diferentes de resultados que pueden ser generados mediante pruebas genéticas:

*Positivo:* En este caso se identifica una mutación en un gen asociado con una enfermedad. En este caso el diagnóstico se confirma o bien implica que tiene un mayor riesgo de padecer la enfermedad. Su médico hará las recomendaciones adecuadas de prevención, seguimiento y en su caso tratamiento en base al conocimiento acerca del gen en el que se detectó la mutación.

*Negativo:* No se identifican mutaciones en ninguno de los genes analizados. Este resultado reduce la probabilidad de que tenga mutaciones en los genes estudiados (vea limitaciones de las pruebas). Su médico realizará las medidas de control y recomendaciones para el tratamiento médico en base a la





historia clínica y antecedentes familiares.

*Variante:* Se han identificado alteraciones en uno o más genes, sin embargo no hay suficiente información para determinar si dicha alteración se asocia con el diagnóstico clínico o con un mayor riesgo de padecer la enfermedad. En este caso se podrán realizar estudios bibliográficos, bioinformáticos y funcionales que determinen la patogenicidad o no de la alteración. Aun así puede que el resultado no sea concluyente.

Entiendo la información relativa a las limitaciones técnicas de la prueba.

Pueden producirse resultados inexactos debidos entre otros a los siguientes motivos:

- Intercambio/cruce de muestras.
- Muestras de familiares críticos no disponibles.
- Información médica inexacta o engañosa sobre su condición clínica o la de sus familiares.
- Problemas técnicos.

Entiendo la información relativa a las limitaciones del laboratorio.

Una vez concluida la prueba, su ADN puede eliminarse o ser guardado indefinidamente para la investigación, validación de pruebas o formación en AC Gen Reading Life siempre que esté asegurada su privacidad. No recibirá ninguna compensación por los resultados de la I+D que se pudiera desarrollar con el uso de sus muestras. Usted puede negarse a ceder su muestra para el uso descrito y puede retirar su consentimiento en cualquier momento poniéndose en contacto con su médico. Su negativa a consentir la cesión de su muestra para la investigación médica no afectará a sus resultados.

Doy mi consentimiento para el uso de mi muestra de ADN con fines de investigación.

No doy mi consentimiento para el uso de mi muestra de ADN con fines de investigación.

AC Gen Reading Life podrá proponer pruebas genéticas adicionales si es de ayuda para resolver su caso diagnóstico. También puede rechazar la realización de la prueba, si alguna de las condiciones de este consentimiento informado no se cumple.

Usted tiene derecho a cambiar de parecer en cualquier momento y denegar la autorización para el estudio genético contenida en este documento y revocar su decisión de continuar con el análisis. Si la solicitud de cancelación de la prueba se recibe antes de su inicio, no se realizará cargo alguno, en caso contrario se abonará íntegramente el cargo de la misma.

He leído o se me han leído todas las declaraciones anteriores y entiendo la información en relación a las pruebas genéticas. También he tenido la oportunidad de realizar las preguntas que pueda tener acerca de la prueba, el procedimiento, sus riesgos y las alternativas antes de dar mi consentimiento informado.

Estoy de acuerdo en que me realicen la prueba genética.

Si procede, autorizo la extracción de muestras biológicas y el estudio genético de mis hijos menores de edad para ser utilizadas en los términos anteriormente descritos en el estudio genético de la enfermedad arriba mencionada.

Firma del Paciente (o padre/tutor si el Paciente es menor de edad)

Fecha:

Nombre del Paciente:

Nombre y relación (padre/tutor si el paciente es un menor de edad)

