



**GENÉTICA:
ÁREA DE ENFERMEDADES
CONSTITUCIONALES
(HEREDITARIAS)**

FECHA DE OBTENCIÓN

CÓDIGO MUESTRA

NÚMERO BIOPSIA

A RELLENAR POR EL PETICIONARIO

FECHA DE RECEPCIÓN

ID PACIENTE

NÚMERO DE PETICIÓN

A RELLENAR POR CIMA LAB DIAGNOSTICS

SOLICITUD DE ANÁLISIS GENÉTICO

DATOS DEL PACIENTE

APELLIDOS:	<input type="text"/>	ETIQUETA OPCIONAL
NOMBRE:	<input type="text"/>	
FECHA DE NACIMIENTO:	SEXO: <input type="checkbox"/> HOMBRE <input type="checkbox"/> MUJER	
Nº REFERENCIA EXTERNO:	<input type="text"/>	

DATOS DEL PETICIONARIO

HOSPITAL:	<input type="text"/>
DR./DRA.:	<input type="text"/>
UNIDAD/SERVICIO:	<input type="text"/>
EMAIL:	<input type="text"/>
DIRECCIÓN:	<input type="text"/>
CIUDAD:	<input type="text"/>
TELÉFONO:	CIF: <input type="text"/>

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS RELEVANTES PARA EL ESTUDIO (datos clínicos, posible diagnóstico, etc.)

DATOS DE LA MUESTRA: PATOLOGÍA CONSTITUCIONAL HEREDITARIA

TIPO DE MUESTRA: SANGRE EDTA ADN
 OTROS (especificar)

OBSERVACIONES SOBRE LA MUESTRA:

DATOS DEL ESTUDIO GENÉTICO SOLICITADO (cartera de pruebas en el reverso)

ESTUDIO SOLICITADO:

MUTACIÓN FAMILIAR (SI PROCEDE):

DECLARACIÓN DE EXISTENCIA DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO

Declaro que el paciente identificado en esta solicitud conoce los datos incluidos en la misma y ha firmado el consentimiento informado para la realización de este estudio genético y que éste ha sido incluido en su historia clínica.

Firma del facultativo:

Fecha:

DECLARACIÓN DE BIOBANCO

Se adjunta hoja de consentimiento para la donación de datos y muestras para su uso en investigación:

SÍ NO

(Enviar sólo la tercera página del consentimiento informado de donación de datos y muestras)

Todos los datos de carácter personal que aparecen en este formulario, así como los resultados de los análisis, quedarán archivados en un fichero bajo la responsabilidad de CIMA LAB Diagnostics. De conformidad con la legislación vigente, todas las personas reseñadas en este documento podrán ejercer su derecho de oposición, acceso, rectificación y cancelación, mediante correo electrónico a la siguiente dirección: cimabdiagnostics@unav.es

CONTACTO:

Dra. Ana Patiño García

apatigar@unav.es

T. +34 948 255 400

Ext. 82 4257

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu

galkorta@unav.es

T. +34 948 194 700

Ext. 80 3974

ENVIAR A:

CIMA LAB Diagnostics - Unidad de Genómica (Laboratorio 1.05)

EDIFICIO CIMA, Centro de Investigación Médica Aplicada

Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona-Navarra (España)

cimabdiagnostics@unav.es / www.cimabdiagnostics.es



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2018-2019 / PLAZO DE ENTREGA: días hábiles

Genética Molecular (5 ml de sangre periférica en EDTA)	Técnica	Plazo
<i>Todos los paneles de NGS incluyen análisis de mutaciones, SNPs, indels y CNVs</i>		
1 Síndromes de susceptibilidad a Cáncer (91 genes):	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> APC, AKT1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEP57, CHEK2, CTNNA1, DICER1, DIS3L2, EGLN1, ENG, EPCAM, EPHX1, FAM175A, FAN1, FANCC, FH, FLCN, GALNT12, GPC3, GREM1, HOXB13, KIF1B, KIT, MAP3K6, MAX, MC1R, MEN1, MET, MTF, MLH1, MLH3, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NFKB1Z, NTHL1, PALB2, PALLD, PDGFRA, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKARIA, PRSS1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RINT1, RPS20, SCG5, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEMA4A, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SPINK1, STK11, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XRCC2 y XRCC4. 		
2 Cáncer Colorrectal Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> APC, ATM, AXIN2, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDKN1B, CHEK2, ENG, EPCAM, EPHX1, FAN1, FLCN, GALNT12, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NFKB1Z, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51D, RPS20, SCG5/GREM1, SEMA4A, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53 y XRCC4. 		
3 Cáncer de Mama/Ovario y Ovario Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> AKT1, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, DICER1, EPCAM, FAM175A, FANCC, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PIK3CA, PMS2, POLD1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RINT1, SDHB, SDHD, SMARCA4, STK11, TP53 y XRCC2. 		
4 Cáncer Gástrico Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> APC, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CTNNA1, EPCAM, KIT, MAP3K6, MET, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PDGFRA, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11 y TP53. 		
5 Cáncer Pancreático Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> APC, ATM, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, FANCC, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PALLD, PMS2, PRSS1, PTEN, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, TSC1, TSC2 y VHL. 		
6 Cáncer de Próstata Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PMS2 y TP53. 		
7 Cáncer Renal y del Tracto Urinario Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> BAP1, BUB1B, CEP57, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, FLCN, GPC3, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL y WT1. 		
8 Cáncer de Tiroides Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> APC, CHEK2, DICER1, MEN1, PRKARIA, PTEN, RET, SDHB, SDHD, TP53 y WRN. 		
9 Melanoma Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MTF, POLE, POT1, PTEN, RB1, TERT y TP53. 		
10 Paraganglioma Feocromocitoma (PGL/PCC) Hereditario:	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> EGLN1, FH, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127 y VHL. 		

* Secuenciación por NGS de alguno de los genes incluidos en la prueba 1, consultar con el laboratorio

CONTACTO:

Dra. Ana Patiño García

apatigar@unav.es

T. +34 948 255 400

Ext. 82 4257

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu

galkorta@unav.es

T. +34 948 194 700

Ext. 80 3974

CIMA LAB Diagnostics - Unidad de Genómica (Laboratorio 1.05)

EDIFICIO CIMA, Centro de Investigación Médica Aplicada

Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona-Navarra (España)

cimalabdiagnostics@unav.es / www.cimalabdiagnostics.es



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

Genómica Molecular (3-5 ml de sangre periférica en EDTA)	Técnica	Plazo
11 Test Farmacogenómico OneOme	Varios	15 días
12 UGT1A1*28, toxicidad a tratamiento con irinotecán	Secuenciación Sanger	10 días
13 TYMS (repetición 28 pb) + DPD (IVS14+1 G>A) + MTHFR (c.C677T), toxicidad a tratamiento fluoropirimidinas (5-FU)	Varios	10 días
14 Fibrosis quística, IVS8-Tn (poli-T) y las 50 mutaciones más frecuentes en el gen CFTR	Secuenciación Sanger	20 días
15 Frágil X, expansión CGG gen FMR1	PCR Tiempo real	20 días
16 Estudio dirigido de mutaciones conocidas	Secuenciación Sanger	15 días
17 Otras: bajo demanda	Varios	

Citogenética y Citogenómica (Consultar tipo de muestra requerida con el laboratorio)	Técnica	Plazo
18 Array CGH 60K postnatal	Array CGH	15 días
19 Autismo Array CGH 180K	Array CGH	20 días
20 Cariotipo de sangre periférica de alta resolución	Cariotipo, bandas G	15 días
21 Diagnóstico prenatal no invasivo de aneuploidías cromosómicas	Next Generation Sequencing	7 días
22 Otras: bajo demanda		

CONTACTO:

Dra. Ana Patiño García

apatigar@unav.es

T. +34 948 255 400

Ext. 82 4257

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu

galkorta@unav.es

T. +34 948 194 700

Ext. 80 3974

CIMA LAB Diagnostics - Unidad de Genómica (Laboratorio 1.05)

EDIFICIO CIMA, Centro de Investigación Médica Aplicada

Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona-Navarra (España)

cimalabdiagnostics@unav.es / www.cimalabdiagnostics.es