



**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:	<input type="text"/>	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:	<input type="text"/>
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):

Los datos personales incorporados a este formulario, de conformidad con el consentimiento informado otorgado por el Paciente, así como los resultados del estudio solicitado, serán tratados por CIMA LAB Diagnostics, con domicilio en la Avda. Pío XII nº 55, 31008 - Pamplona (Navarra), en calidad de responsable del tratamiento. La finalidad del tratamiento de los datos, tanto del Paciente como del Facultativo, es realizar el estudio genético solicitado, y la base legal que lo legitima es la ejecución de la solicitud realizada.

Los referidos datos personales serán conservados mientras persistan obligaciones legales específicas, siendo posteriormente bloqueados hasta el plazo de prescripción de las acciones que pudieran derivarse del tratamiento, tras lo cual se suprimirán. Los datos no se cederán a terceros salvo que el Paciente consienta expresamente en ello, o en los casos en los que exista obligación legal.

Los interesados (Pacientes y Facultativos) podrán, en todo momento, ejercitar los derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, revocación y limitación del tratamiento de los datos obrantes en el mismo, mediante correo electrónico a [dpo@unaves](mailto:dpo@unaves), adjuntando copia de un documento que permita la identificación válida del interesado. Asimismo, podrá interponerse una reclamación ante la Agencia Española de Protección de Datos en caso de considerarse que se han vulnerado tales derechos.

**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 OBTENCIÓN DE MUESTRA**

Declaro que el procedimiento seguido para la solicitud, obtención y envío de la muestra es el indicado en el documento adjunto.

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)

CONTACTO:

**Dra. Ana Patiño García**  
[apatigar@unav.es](mailto:apatigar@unav.es)  
T. +34 948 255 400  
Ext. 82 4257

**Dr. Gorka Alkorta-Aranburu**  
[galkorta@unav.es](mailto: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)  
[cimalabdiagnostics@unav.es](mailto:cimalabdiagnostics@unav.es) / [www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)



## GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2020-2021 / 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 <b>Síndromes de susceptibilidad hereditaria a Cáncer (91 genes):</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>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.</li> </ul>		
2 <b>Cáncer Colorrectal Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>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.</li> </ul>		
3 <b>Cáncer de Mama/Ovario y Ovario Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>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.</li> </ul>		
4 <b>Cáncer Gástrico Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>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.</li> </ul>		
5 <b>Cáncer Pancreático Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>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.</li> </ul>		
6 <b>Cáncer de Próstata Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PMS2 y TP53.</li> </ul>		
7 <b>Cáncer Renal y del Tracto Urinario Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>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.</li> </ul>		
8 <b>Cáncer de Tiroides Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>APC, CHEK2, DICER1, MEN1, PRKARIA, PTEN, RET, SDHB, SDHD, TP53 y WRN.</li> </ul>		
9 <b>Melanoma Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MTF, POLE, POT1, PTEN, RB1, TERT y TP53.</li> </ul>		
10 <b>Paraganglioma Feocromocitoma (PGL/PCC) Hereditario:</b>	Next Generation Sequencing	25 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>EGLN1, FH, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127 y VHL.</li> </ul>		
* Secuenciación por NGS de un gen incluido en la prueba 1	Next Generation Sequencing	25 días
* Secuenciación por NGS de dos genes incluidos en la prueba 1	Next Generation Sequencing	25 días
* Secuenciación por NGS de tres genes incluidos en la prueba 1	Next Generation Sequencing	25 días

CONTACTO:

**Dra. Ana Patiño García**  
[apatigar@unav.es](mailto:apatigar@unav.es)  
 T. +34 948 255 400  
 Ext. 82 4257

**Dr. Gorka Alkorta-Aranburu**  
[galkorta@unav.es](mailto: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](mailto:cimalabdiagnostics@unav.es) / [www.cimalabdiagnostics.es](http://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 Estudio DPD: Toxicidad a tratamiento con 5-fluorouracilo (5FU)	Varios	10 días
14 Estudio dirigido de mutaciones conocidas	Secuenciación Sanger	15 días
15 Otras: bajo demanda	Varios	

Citogenética y Citogenómica (Consultar tipo de muestra requerida con el laboratorio)	Técnica	Plazo
16 Cariotipo de sangre periférica de alta resolución	Cariotipo, bandas G	15 días
17 Otras: bajo demanda		

### CONTACTO:

**Dra. Ana Patiño García**

[apatigar@unav.es](mailto:apatigar@unav.es)

T. +34 948 255 400

Ext. 82 4257

**Dr. Gorka Alkorta-Aranburu**

[galkorta@unav.es](mailto: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](mailto:cimalabdiagnostics@unav.es) / [www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)