



**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):

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 2021-2022 / 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 puntuales, amplificaciones y deleciones (SNPs, indels y CNVs)</i>   |                            |         |
| 1 <b>Síndromes de Predisposición 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 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

| Genética 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 dirigido de mutaciones conocidas              | Secuenciación Sanger | 15 días |
| 14 Otras: bajo demanda                                   | Varios               |         |

| Citogenética y Citogenómica (Consultar tipo de muestra requerida con el laboratorio) | Técnica             | Plazo   |
|--|---------------------|---------|
| 15 Cariotipo de sangre periférica de alta resolución                                 | Cariotipo, bandas G | 15 días |
| 16 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)