



IIER
Servicio
Diagnóstico
Genético

HOJA DE SOLICITUD
ESTUDIO GENÉTICO RETINOBLASTOMA

F_(SDG_PT_015)_02

Edición nº 4

Página 1 de 1

FECHA SOLICITUD

Rellenar con letras mayúsculas o a máquina.
No rellenar los espacios sombreados.
Ver "Guía para el envío de muestras".

ID

DATOS DEL PACIENTE (CASO ÍNDICE)

(Rellenar o pegar una pegatina)

Número Historia Clínica	Fecha de Nacimiento	Varón <input type="checkbox"/>	Mujer <input type="checkbox"/>
Nombre			
1 ^{er} Apellido			
2 ^o Apellido			

DATOS MÉDICO SOLICITANTE

Nombre y Apellidos		
Hospital	Servicio	
Dirección	Ciudad	C.P.
E-mail		Teléfono

DATOS CLÍNICOS

TIPO DE RETINOBLASTOMA	<input type="checkbox"/> UNILATERAL. OJO DCHO. <input type="checkbox"/> IZDO. <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> UNILATERAL MULTIFOCAL. OJO DCHO. <input type="checkbox"/> IZDO. <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> BILATERAL	Edad al inicio de síntomas
ANTECEDENTES FAMILIARES	<input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/> SI. Indicar parentesco y tipo de retinoblastoma ...	
HISTORIA CLÍNICA Y TRATAMIENTOS	Indicar los datos clínicos más relevantes, incluidos los de familiares si procede. Remitir copias de informes cuando sea posible. Esta información es importante para interpretar la patogenicidad de las variantes encontradas.	
¿Se ha realizado previamente algún tipo de estudio genético? <input type="checkbox"/> NO <input type="checkbox"/> SI. Indicar cuál y remitir copia informe...		

MUESTRAS REMITIDAS (PACIENTE Y FAMILIARES)

APELLIDOS	NOMBRE	NHC	PARENTESCO Respecto caso índice	MUESTRA (Sangre, ADN, Tumor)	FECHA OBTENCIÓN MUESTRA	ID
			Paciente			

ANÁLISIS SOLICITADOS

<input type="checkbox"/> SECUENCIACIÓN COMPLETA RB1 <input type="checkbox"/> MLPA RB1 <input type="checkbox"/> ANÁLISIS ARNm RB1	<input type="checkbox"/> MUTACIÓN PREVIAMENTE IDENTIFICADA (Indicar mutación o adjuntar informe)	Vº Bº Representante Legal del Organismo Sr/a., Dr./a., Cargo Fecha
Si no se especifica el estudio a realizar, en primer lugar se llevará a cabo la secuenciación completa del gen RB1. Si no se encuentra ninguna mutación se llevará a cabo el estudio de MLPA. Los estudios de ARNm solo se llevarán a cabo en casos excepcionales y siempre con el visto bueno del médico.		

CONSENTIMIENTO INFORMADO

SI. Adjuntar copia(s) firmada(s)
 NO. No se realizará el estudio genético

Servicio de Diagnóstico Genético. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
Instituto de Salud Carlos III

Edificio Principal. Planta Baja. Lab. 51-00-020/025. Ctra Majadahonda-Pozuelo Km 2,2. 28220 Majadahonda (Madrid)
Tel. 91 8223217/91 8223101. FAX 91 8003269. e-mail: fjalonso@isciii.es/ggomez@isciii.es