Derivar a Centro Bioquímica y Genética Clínica (CBGC-HUVA): Molecular-Genómica

**SOLICITUD ESTUDIO GENÉTICO DE POLIQUISTOSIS RENAL**

**Doctor/a:………………………………………………….……Hospital:…………………………………...…..….**

**DATOS DEL PACIENTE:**

**( Pegar Etiqueta) y ADJUNTAR** -Rellenar la presente solicitud y Elaborar Árbol Familiar

 -Firmar Consentimiento Informado e Informe Clínico (Selene)

 -Sangre en tubo de EDTA: 3 ml (niños) y 5 ml (adultos)

**INDICACIÓN:**

☐ **Diagnóstico Clínico de PQRAD** (Riñones grandes quísticos o criterios ecográficos según número de quistes y edad, HTA, quistes hepáticos y Antecedentes Familiares)

☐ **Diagnóstico Clínico de PQRAR** (Riñones quísticos difusamente ecogénicos con alteraciones hepatobiliares y/o pulmonares y Ecografías Renales normales en padres)

☐ **Cribado familiar** (Adjuntar informe genético y 3-5 ml de sangre en tubo de EDTA del caso índice)

☐ **Otra** (Especificar)…………………………………………………………………………………………….…………………

**ANTECEDENTES FAMILARES DE:**

* **Quistes Renales:** ☐NO (Debut) ☐SI. Parentesco:………………………..…………………………….………….…
* **ERC, diálisis o Trasplante:** ☐NO ☐SI. Especificar:……………………………………………………..……………....
* **Estudio genético en otro familiar:** ☐NO ☐SI. Indicar si ha fallecido:……………………………

Identificar Caso índice………………………………………...…………..........…….Fecha Nacimiento:……../..…/….…

Variante patogénica o mutación:………………………………......................................................................................

Centro de Estudio……………………………………………………..…………………………………………….………….

**CLÍNICA:**

* **HTA:** ☐NO ☐SI **- Alteración Sedimento Orina:** ☐NO☐SI. Especificar………….…………….……...….
* **Enfermedad Renal Crónica:** ☐NO ☐SI. **Filtrado Glomerular y Edad de ERC:**….……………………………..….
* **Sangrado, Dolor o Infección Quística:** ☐NO ☐SI. Edad de inicio: …………………………………………….……...
* **Si sospecha de mutación gen HNF1b:** ☐NO ☐SI. Especificar: hipomagnesemia, hiperuricemia, Diabetes, Malformaciones genitourinarias……………………..………………………………………………………………….…….

**ECOGRAFÍA:**

* **Quistes Renales:** ☐NO☐SI. **-** **Riñones grandes:** ☐NO ☐SI. Tamaño:…………………………………………….
* **Según Quistes Renales y Edad, ¿Cumple Criterios Ecográficos de PQRAD?:** ☐NO ☐SI
* **Quistes Hepáticos:** ☐NO ☐SI. - **Otra Hepatopatía:**☐NO ☐SI. Especificar:……………………………………...

**Observaciones**…………………………………………………………………………………………………..…………………………………………………………………………………………………………………………..……………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………..

**( Pegar Etiqueta) y ADJUNTAR** -Rellenar la presente solicitud y Elaborar Árbol Familiar

 -Firmar Consentimiento Informado e Informe Clínico (Selene)

 -Sangre en tubo de EDTA: 3 ml (niños) y 5 ml (adultos)

**CONSENTIMIENTO INFORMADO:**

* **Firma Consentimiento informado**: SI [ ] NO[ ]  (de conformidad con la ley 14/2007, del 3 de julio de Investigación Biomédica, toda realización de un análisis genético requiere de un CI expreso y específico por escrito)
* **Existe muestra conservada o extracción previa de ADN:** SI [ ] NO[ ]
* **El/la paciente acepta que se conserven sus datos genómicos y el material biológico sobrante para posible reanálisis:** SI [ ] NO[ ]
* **El/la paciente desea que se le informe de los hallazgos incidentales:** SI [ ] NO[ ]
* **El/la paciente desea que se le informe de los hallazgos secundarios:** SI [ ] NO[ ]

**ELABORAR ÁRBOL FAMILIAR**