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

**SOLICITUD ESTUDIO GENÉTICO DE SÍNDROME DE ALPORT**

**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 Síndrome de Alport** (Microhematuria, Proteinuria, ERC, hipoacusia y Antecedentes Familiares con clínica compatible: Microhematuria Familiar)

☐ **Microhematuria Familiar** (Microhematuria: caso índice y otros familiares con ERC en otros familiares)

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

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

**ANTECEDENTES FAMILARES DE:**

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

Nombre del caso índice……………………………………...…………........…….Fecha Nacimiento:……../.…../……..

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

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

**CLÍNICA RENAL:**

* **Microhematuria glomerular:** ☐NO ☐SI. Especificar:…………….………………………………...…………..……
* **Proteinuria:** ☐NO ☐SI. Cantidad:……………… **- HTA**: ☐NO ☐SI
* **Enfermedad Renal Crónica:** ☐NO ☐SI. **Filtrado Glomerular:**……………………………………..……………….
* **Ecografía Renal normal:** ☐NO ☐SI. **Especificar:**………………………......……………………..…………….……
* **Biopsia (paciente o familiar):** **Especificar:**………………………....………………………………..…………………

**CLÍNICA EXTRARRENAL:**

* **Audiometría:** ☐NO ☐SI. **Hipoacusia**: ☐NO ☐SI
* **Exploración Oftalmológica:** ☐NO ☐SI. Especificar hallazgo:…………………………………….………….………

**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**