



# Farmacogenética: tratamiento farmacológico personalizado

## Petición

Servicio Bioquímica y Genética Molecular  
Sección de Farmacología y Toxicología  
Área Farmacología y Farmacogenética

Hospital Clínic de Barcelona  
Centro de Diagnóstico Biomédico



## Datos clínicos

Para la solicitud de aquellas pruebas en las que se indique (apartado “Comentarios”) rellenar la siguiente información sobre datos clínicos del paciente.

### Datos clínicos del paciente:

Nombre y apellidos:

Edad:

Sexo:

Origen étnico:

En caso de “Otros” indicar cual:

Fumador/a:    Sí    No    Consumidor/a de café:    Sí    No

Principal sospecha diagnóstica / Motivo de solicitud:

Resumen historia clínica:

Fármaco del que se sospecha esté asociado a la reacción adversa:

Dosis:

Medicación concomitante que recibe el paciente:

Indicar tipo de reacción adversa (ejemplos: hematotoxicidad, hepatotoxicidad, nefrotoxicidad, toxicidad dermatológica...):

## Solicitud analítica:

### Estudio de polimorfismos (variantes alélicas) en genes individuales\*

\* Para todas las prestaciones también puede remitirse ADN germinal

Marcar	Código tarifario	Prueba	Tipo de muestra	Comentario
	<a href="#">80815</a>	Grupo genotipo <i>CYP3A4</i> y <i>CYP3A5</i>	sangre total	
	<a href="#">80812</a>	Polimorfismos del gen <i>VKORC1</i>	sangre total	
	<a href="#">80813</a>	Polimorfismos del gen <i>SLCO1B1</i>	sangre total	
	<a href="#">80814</a>	Polimorfismos del gen <i>CYP1A2</i>	sangre total	
	<a href="#">80168</a>	Polimorfismos del gen <i>CYP2C19</i>	sangre total	
	<a href="#">80129</a>	Polimorfismos del gen <i>CYP2D6</i> y <i>CNV</i>	sangre total	
	<a href="#">50289</a>	Polimorfismos del gen <i>TPMT</i>	sangre total	
	<a href="#">80904</a>	Polimorfismos del gen <i>CYP3A4</i>	sangre total	Imprescindible rellenar
	<a href="#">80905</a>	Polimorfismos del gen <i>CYP3A5</i>	sangre total	<a href="#">Datos clínicos</a>
	<a href="#">80906</a>	Polimorfismos del gen <i>ABCB1</i>	sangre total	
	<a href="#">80913</a>	<i>DPYD</i> ( <i>DPYD</i> *2A; <i>DPYD</i> *13, <i>DPYD</i> D949V, <i>Haplotipo</i> B3)	sangre total	
	<a href="#">80912</a>	<i>CYP 2C9</i> ( <i>CYP 2C9</i> *2 y <i>CYP 2C9</i> *3)	sangre total	
	<a href="#">80820</a>	Polimorfismos del gen <i>NUDT15</i>	sangre total	
	<a href="#">80799</a>	Polimorfismos del gen <i>UGT1A1</i>	sangre total	
	<a href="#">80819</a>	Polimorfismos del gen <i>ABCG2</i>	sangre total	

### Paneles de genes

Marcar	Código tarifario	Prueba	Tipo de muestra	Comentario
	<a href="#">80914</a>	Panel completo de farmacogenética (metodología OpenArray)	sangre total	
consultar laboratorio		Paneles personalizados (salud mental, ampliación <i>DPYD</i> ...)	sangre total	

## Solicitud analítica:

### Determinación de niveles plasmáticos de fármacos

Marcar	Código tarifario	Prueba	Tipo de muestra	Comentario
	<a href="#">55724</a>	Hidroxitraconazol por LC/MS/MS	plasma	
	<a href="#">55724</a>	Itraconazol por LC/MS/MS	plasma	
	<a href="#">55724</a>	Isavuconazol por LC/MS/MS	plasma	
	<a href="#">55724</a>	Fluconazol por LC/MS/MS	plasma	
	<a href="#">55724</a>	Posaconazol por LC/MS/MS	plasma	
	<a href="#">55724</a>	Voriconazol por LC/MS/MS	plasma	
	<a href="#">55724</a>	Ketoconazol por LC/MS/MS	plasma	
	<a href="#">57941</a>	Tacrolimus basal por LC/MS/MS	sangre total	
	<a href="#">80134</a>	Everolimus basal por LC/MS/MS	sangre total	
	<a href="#">80130</a>	Rapamicina basal por LC/MS/MS	sangre total	
	<a href="#">57923</a>	Ciclosporina basal 5-Fluorouracilo		
	<a href="#">57392</a>	Citalopram	suero	
	<a href="#">57360</a>	Fluoxetina + Norfluoxetina	suero	
	<a href="#">57652</a>	Sertralina	suero	
	<a href="#">57651</a>	Paroxetina	suero	
	<a href="#">57390</a>	Nortriptilina	suero	
	<a href="#">57385</a>	Imipramina + desipramina	suero	
	<a href="#">57391</a>	Clomipramina + Norclomipramina	suero	
	<a href="#">57380</a>	Desipramina	suero	
	<a href="#">57375</a>	Amitriptilina+nortriptilina	suero	
	<a href="#">80907</a>	Aripiprazol	suero	
	<a href="#">57209</a>	Clozapina + Norclozapina	suero	
	<a href="#">57298</a>	Risperidona + 9-Hidroxirisperidona	suero	



## Solicitud analítica:

### Determinación de niveles plasmáticos de fármacos

Marcar	Código tarifario	Prueba	Tipo de muestra	Comentario
	<u>57250</u>	Fenitoína	suero	
	<u>80174</u>	Determinación de 5-fluorouracilo (incluye capecitabina y tegafur)	plasma	
	<u>55726</u>	Determinación de la 6-TGN y 6-MMP en eritrocitos (6-tioguanina y 6-metilmercaptopurina)		



# Hoja de consentimiento informado para la realización de análisis farmacogenéticos

## ¿En qué consiste?

El análisis farmacogenético mediante pruebas de PCR a tiempo real (*Real-Time PCR*) o Gene Arrays permite analizar uno o varios genes de una persona con la finalidad de identificar si hay alguna variante genética que esté asociada a la respuesta a los medicamentos.

Este análisis tiene como objetivo analizar los farmacogenes que estén relacionados con el motivo de la consulta.

## Propósito del análisis:

- Alcanzar la concentración correcta de un fármaco en sangre es de gran importancia para conseguir el efecto terapéutico deseado y disminuir sus efectos adversos.
- Existe una gran variabilidad entre pacientes en la concentración de fármaco que encontramos en sangre tras la administración de una misma dosis. Ello depende de múltiples factores, pero entre ellos destacan las diferentes variantes genéticas (polimorfismos genéticos) entre individuos diferentes y la administración de otros medicamentos que pueden interferir sobre la absorción, metabolismo o eliminación de los fármacos.
- Para realizar un tratamiento personalizado debemos conocer los polimorfismos genéticos que afectan a la expresión y actividad de genes que codificarán proteínas (enzimas de biotransformación o proteínas de transporte) de interés, según la medicación del paciente.

## Procedimientos del análisis:

La muestra de sangre requerida para determinar el análisis de los polimorfismos genéticos es una muestra puntual obtenida en un tubo con anticoagulante EDTA (3 ml de sangre).

A partir de esta muestra de sangre se obtendrá el material genético (ADN) en el que se realizará el análisis de los polimorfismos genéticos que son motivos de la consulta.

La muestra y los datos obtenidos serán tratados de acuerdo con las leyes vigentes de Protección de datos de Carácter Personal (Ley orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales [LOPDGDD] y el Reglamento [UE] 2016/679 del Parlamento Europeo y el Consejo, de 27 de abril, relativo a la protección de las personas físicas en el que respecto al tratamiento de los datos personales y a la libre circulación de estos datos [RGPD]) y relativa a la investigación Biomédica (Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica).

De conformidad con lo que establece la normativa aplicable, se determina el HCB como responsable del tratamiento de los datos, con CIF Q0802070C, y domicilio en Barcelona, Calle Villarroel 170.

## Solicitamos su consentimiento para:

1. Realizar el análisis de los polimorfismos genéticos de interés (solicitados por su clínico) que intervienen en el proceso de biotransformación y distribución de diversos fármacos, con la finalidad de conocer si es candidato a recibir este fármaco y, en caso afirmativo, considerar qué dosis de inicio del fármaco es la más adecuada para su tratamiento. Con ello podemos mejorar la eficacia y el perfil de seguridad del tratamiento farmacológico que usted como paciente recibirá.
2. Dicho análisis será realizado en el área de Farmacogenética del Laboratorio de Farmacología y Toxicología del Servicio de Bioquímica Clínica y Genética Molecular, del Centro de Diagnóstico Biomédico del Hospital Clínico de Barcelona (HCB).



3. Únicamente el personal sanitario debidamente autorizado por el HCB y los facultativos solicitantes podrán acceder a los datos personales y a los resultados de estos polimorfismos genéticos.
4. Los facultativos que le solicitan estas pruebas adquieren el compromiso de suministrarle información sobre la elección del fármaco y la dosis más adecuada una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis.

### Participación Voluntaria

Su participación en este tipo de análisis es totalmente voluntaria.

### Obtención de Información Adicional

Usted puede contactar con el Dr. \_\_\_\_\_ (nombre: Clínico responsable)  
en el teléfono \_\_\_\_\_ (nº de teléfono) en cualquier momento si le surge cualquier duda sobre el análisis o  
sobre sus derechos como paciente.



## Formulario de consentimiento informado

### Análisis farmacogenético de los genes y variantes de interés con la finalidad de personalizar el tratamiento farmacológico

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y otorga su consentimiento para realizar análisis farmacogenético en los términos antes explicados, por favor firme a continuación este consentimiento informado en sentido afirmativo.

Yo, \_\_\_\_\_ (nombre del paciente), he leído la información que se me ha entregado.  
Declaro que he sido informado por \_\_\_\_\_ (nombre del médico).

Comprendo que mi participación es voluntaria.

Doy consentimiento al equipo médico del Hospital para utilizar estas muestras para el proceso asistencial y ampliar el estudio farmacogenético en caso de ser necesario, en el propio Hospital Clínic y/o en centros designados por éste, siempre de acuerdo con las regulaciones y normas éticas vigentes. Sí      No

Doy consentimiento para el almacenamiento y conservación de las muestras, para posibles investigaciones futuras, siempre de acuerdo con las regulaciones y normas éticas vigentes. Sí      No

Doy consentimiento para la utilización de las muestras como población control en otros estudios dirigidos a mejorar el conocimiento de otras enfermedades genéticas, siempre de acuerdo con las regulaciones y normas éticas vigentes. Sí      No

Por la presente, otorgo mi consentimiento informado y libre para participar en este análisis farmacogenético.

\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_  
*Firma del paciente*                      *Nombre*    *Fecha*

Yo he explicado por completo los detalles relevantes de este análisis al paciente nombrado anteriormente y/o la persona autorizada a dar el consentimiento en nombre del paciente.

\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_  
*Firma del médico*                      *Nombre*    *Fecha*

Se entrega una copia de este documento al paciente.



T. +34 932 275 464  
atencdb@clinic.cat  
<https://cdb.clinicbarcelona.org>

