



Clínic
Barcelona

Centro de Diagnóstico
Biomédico



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



Generalitat de Catalunya
Departament de Salut



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
☐	80815	Grupo genotipo <i>CYP3A4</i> y <i>CYP3A5</i>	sangre total	
☐	80812	Polimorfismos del gen <i>VKORC1</i>	sangre total	
☐	80813	Polimorfismos del gen <i>SLCO1B1</i>	sangre total	
☐	80814	Polimorfismos del gen <i>CYP1A2</i>	sangre total	
☐	80168	Polimorfismos del gen <i>CYP2C19</i>	sangre total	
☐	80129	Polimorfismos del gen <i>CYP2D6</i> y <i>CNV</i>	sangre total	
☐	50289	Polimorfismos del gen <i>TPMT</i>	sangre total	
☐	80904	Polimorfismos del gen <i>CYP3A4</i>	sangre total	Imprescindible rellenar Datos clínicos
☐	80905	Polimorfismos del gen <i>CYP3A5</i>	sangre total	
☐	80906	Polimorfismos del gen <i>ABCB1</i>	sangre total	
☐	80913	<i>DPYD</i> (<i>DPYD</i> *2A; <i>DPYD</i> *13, <i>DPYD</i> D949V, <i>DPYD</i> IVS10, <i>DPYD</i> *9A)	sangre total	
☐	80912	<i>CYP 2C9</i> (<i>CYP 2C9</i> *2 y <i>CYP 2C9</i> *3)	sangre total	
☐	80820	Polimorfismos del gen <i>NUDT15</i>	sangre total	
☐	80799	Polimorfismos del gen <i>UGT1A1</i>	sangre total	
☐	80819	Polimorfismos del gen <i>ABCG2</i>	sangre total	
☐	57924	Polimorfismos del gen <i>NAT2</i>	sangre total	

Paneles de genes

Marcar	Código tarifario	Prueba	Tipo de muestra	Comentario
☐	80914	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
☐	55724	Hidroxitraconazol por LC/MS/MS	plasma	
☐	55724	Itraconazol por LC/MS/MS	plasma	
☐	55724	Isavuconazol por LC/MS/MS	plasma	
☐	55724	Fluconazol por LC/MS/MS	plasma	
☐	55724	Posaconazol por LC/MS/MS	plasma	
☐	55724	Voriconazol por LC/MS/MS	plasma	
☐	55724	Ketoconazol por LC/MS/MS	plasma	
☐	57941	Tacrolimus basal por LC/MS/MS	sangre total	
☐	80134	Everolimus basal por LC/MS/MS	sangre total	
☐	80130	Rapamicina basal por LC/MS/MS	sangre total	
☐	57923	Ciclosporina basal 5-Fluorouracilo		
☐	57392	Citalopram	suero	
☐	57360	Fluoxetina + Norfluoxetina	suero	
☐	57652	Sertralina	suero	
☐	57651	Paroxetina	suero	
☐	57390	Nortriptilina	suero	
☐	57385	Imipramina + desipramina	suero	
☐	57391	Clomipramina + Norclomipramina	suero	
☐	57380	Desipramina	suero	
☐	57375	Amitriptilina+nortriptilina	suero	
☐	80907	Aripiprazol	suero	
☐	57209	Clozapina + Norclozapina	suero	
☐	57298	Risperidona + 9-Hidroxirisperidona	suero	



Solicitud analítica:

Determinación de niveles plasmáticos de fármacos

Marcar	Código tarifario	Prueba	Tipo de muestra	Comentario
☐	57250	Fenitoína	suero	
☐	80174	Determinación de 5-fluorouracilo (incluye capecitabina y tegafur)	plasma	
☐	55726	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. [REDACTED] (nombre: Clínico responsable) en el teléfono [REDACTED] (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.

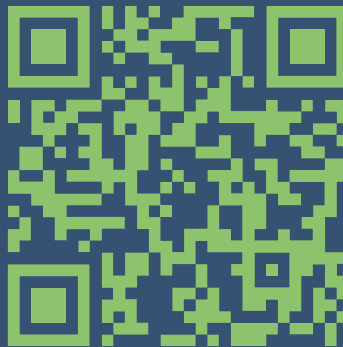
Firma del médico

Nombre

 / /

Fecha

Se entrega una copia de este documento al paciente.



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

