



# Instrucciones de envío de muestras para el análisis enzimático, genético y biomarcadores

Cod.: IT.10.02.

Edición nº: 6

Fecha: 03/09/2014

## 1. CARTERA DE SERVICIOS: LABORATORIO

El Grupo de la FEETEG-CIBERER a través del Laboratorio de la Unidad de Investigación Traslacional (UIT) del Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS) realiza **DE FORMA GRATUITA** para los médicos que lo soliciten, los siguientes servicios:

### 1.1. Servicio de diagnóstico y de marcadores evolutivos de la Enfermedad de Gaucher.

**Diagnóstico enzimático y genético** de la Enfermedad de Gaucher en sospecha de pacientes, estudio de familiares y diagnóstico prenatal:

- **Análisis enzimático** en leucocitos y/o gota de sangre seca (ver instrucciones al final del documento) de  $\beta$ -glucosidasa ácida.
- **Análisis genético** de gen *GBA1*: Análisis de mutaciones más frecuentes N370S y L444P. Secuenciación completa de exones, nexos exón-intrón y grandes reordenamientos. En muestra de sangre en EDTA o en DNA extraído.
- **Determinación de los marcadores bioquímicos subrogados** y útiles para conocer la evolución y determinar indicación de tratamiento:
  - Actividad enzimática de quitotriosidasa.
  - Genotipado del gen de quitotriosidasa.
  - Concentración plasmática de la quimoquina CCL18/PARC.

### 1.2. Servicio de diagnóstico de la Enfermedad de Fabry.

**Diagnóstico enzimático y genético** de la Enfermedad de Fabry en sospecha de pacientes, estudio de familiares:

- **Análisis enzimático** en leucocitos, plasma y/o gota de sangre seca (ver instrucciones al final del documento) de  $\alpha$ -galactosidasa.
- **Análisis genético de gen *GLA***: Secuenciación completa de los 7 exones y nexos exón-intrón. En muestra de sangre en EDTA o en DNA extraído.

### 1.3. Servicio de diagnóstico y de Enfermedad de Niemann-Pick A/B.

**Diagnóstico enzimático y genético** de la enfermedad de Niemann-Pick A/B en sospecha de pacientes y estudio de familiares:

- **Análisis enzimático** en leucocitos de esfingomielinasa ácida.
- **Análisis genético de gen *SMPD1***: Secuenciación completa de los 6 exones y nexos exón-intrón. En muestra de sangre en EDTA o en DNA extraído.
- **Estudio de inhibición de la actividad de esfingomielinasa** en presencia de liso esfingomielina.



## Instrucciones de envío de muestras para el análisis enzimático, genético y biomarcadores

Cod.: IT.10.02.

Edición nº: 6

Fecha: 03/09/2014

### 1.4. Servicio de diagnóstico y de marcadores evolutivos de la Enfermedad de Niemann-Pick C.

**Diagnóstico genético de Enfermedad de Niemann-Pick C** en sospecha de pacientes y estudio de familiares:

- **Análisis genético de gen NPC1:** Secuenciación completa de los 25 exones y nexos exón-intrón. En muestra de sangre en EDTA o en DNA extraído.
- **Análisis genético de gen NPC2:** Secuenciación completa de los 5 exones, nexos exón-intrón. En muestra de sangre en EDTA o en DNA extraído.
- **Determinación de los marcadores bioquímicos subrogados** y útiles para conocer la evolución y determinar indicación de tratamiento:
  - Actividad enzimática de quitotriosidasa.
  - Genotipado del gen de quitotriosidasa.
  - Concentración plasmática de la quimoquina CCL18/PARC.
  - Concentración plasmática de oxisteroles (7-cetocolesterol).

### 1.5. Servicio de diagnóstico y de marcadores evolutivos del déficit de Lipasa Ácida Lisosomal (LA LD).

**Diagnóstico enzimático y genético** del déficit de lipasa ácida lisosomal en sospecha de pacientes, estudio de familiares.

- **Análisis enzimático** en leucocitos y/o gota de sangre seca (ver instrucciones al final del documento) de la lipasa ácida lisosomal.
- **Análisis genético de gen LIPA:** Secuenciación completa de los 10 exones y nexos exón-intrón, zona promotora y zona 3'-UTR. En muestra de sangre en EDTA o en DNA extraído.
- **Determinación de los marcadores bioquímicos subrogados** y útiles para conocer la evolución y determinar indicación de tratamiento:
  - Actividad enzimática de quitotriosidasa.
  - Genotipado del gen de quitotriosidasa.
  - Concentración plasmática de la quimoquina CCL18/PARC.



## Instrucciones de envío de muestras para el análisis enzimático, genético y biomarcadores

Cod.: IT.10.02.

Edición nº: 6

Fecha: 03/09/2014

## 2. ¿Qué se debe enviar?

### 2.1. Para el diagnóstico

Para realizar el diagnóstico, es necesario enviar al Laboratorio:

- Muestra de sangre del enfermo enviada en las condiciones que se indican posteriormente (ver instrucciones al final del documento).
- Muestra de sangre de un sujeto CONTROL sano, no familiar del paciente y del que no se sospeche otra enfermedad, enviada en las mismas condiciones.
- Consentimiento informado del paciente y del control, en su formato de Biobanco, si el sujeto quiere ceder su muestra a esta institución, o en su defecto el específico del estudio de enfermedades lisosomales (Impreso A).
- Datos clínicos y analíticos del paciente (Impreso B).
- Hoja con el nombre del remitente (médico responsable del paciente) y dirección completa (ya sea postal, fax o e-mail dónde quiere que le sean enviados los resultados).

Las muestras que no sean enviadas siguiendo estos requisitos **NO SERÁN PROCESADAS**.

### 2.2. Para el seguimiento de enfermos ya diagnosticados

Para realizar el seguimiento, es necesario enviar:

- Muestra de plasma del paciente.
- Datos clínicos de seguimiento del paciente:
  - Si el paciente está en tratamiento, Impreso C.
  - Si el paciente NO está en tratamiento, Impreso D.
- Hoja con el nombre del remitente (médico responsable del paciente) y dirección completa (ya sea postal, fax o e mail dónde quiere que le sean enviados los resultados).

Las muestras que no sean enviadas siguiendo estos requisitos **NO SERÁN PROCESADAS**.

NOTA: Los Impresos A, B, C y D se encuentran a continuación y en la pagina Web de la FEETEG (<http://www.feeteg.org>).



## Instrucciones de envío de muestras para el análisis enzimático, genético y biomarcadores

Cod.: IT.10.02.

Edición nº: 6

Fecha: 03/09/2014

### 3. Extracciones

Los mejores días de envío son los lunes, martes y miércoles. Para evitar que se reciban muestras durante el fin de semana, se ruega no hagan ningún envío a partir del jueves (península) o a partir del miércoles (Canarias, Baleares, Ceuta y Melilla).

Antes de las extracciones, por favor, contacte telefónica y personalmente con el laboratorio para coordinar y acordar fecha de envío:

**Dra. Pilar Alfonso o Dra. Pilar Irún**  
**Grupo de Enfermedades Hematológicas y Metabólicas**  
**Unidad de Investigación Traslacional – Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS)**  
**Hospital Universitario Miguel Servet**  
**Edificio General, planta baja**  
**Paseo Isabel La Católica, 1-3**  
**50009 Zaragoza**  
**Tel.: 976 76 95 65 / 976 76 55 00 (ext. 5364)**  
**Fax: 976 76 95 66**

#### 3.1. Muestras de sangre fresca (para diagnóstico)

Se enviarán el mismo día de la extracción (previo contacto telefónico con nosotros). Para ello:

- Extraer 20 mL de sangre venosa repartida en los tubos necesarios con EDTA (1 mg/mL). Preferentemente utilizar tubos Vacutainer con este anticoagulante (EDTA).
- Etiquetar todos los tubos de las muestras identificándolos con nombre y dos apellidos (letra clara). No utilizar iniciales. Mezclar los tubos cuidadosamente para evitar la formación de pequeños coágulos.
- Mantener los tubos en la nevera hasta el envío.

En el caso de bebés o niños o de corta edad consultar con **Dra. Pilar Alfonso o Dra. Pilar Irún**.

#### 3.2. Muestras de gota de sangre seca (para diagnóstico)

Los dispositivos de recogida de muestras de gota de sangre seca serán proporcionados por el laboratorio previa petición.

Se enviarán el mismo día de la extracción (previo contacto telefónico con nosotros). Para ello:

- Preparar todo el material necesario (desinfectante, aguja o lanceta, pipeta de plástico, tarjeta cumplimentada con los datos del sujeto) antes de iniciar el procedimiento. Extraiga el dispositivo de recogida de muestras de su envase inmediatamente antes de su uso, a fin de evitar su exposición a la humedad y a la luz ultravioleta. Utilice el dispositivo siempre con guantes, y no toque la zona de recogida de la muestra.



## Instrucciones de envío de muestras para el análisis enzimático, genético y biomarcadores

Cod.: IT.10.02.

Edición nº: 6

Fecha: 03/09/2014

- Desinfectar la piel. Preferentemente la muestra se obtiene en el pulpejo del dedo medio. No se recomienda el tratamiento tópico de la piel con cremas anestésicas, ya que el anestésico puede interferir con los resultados del análisis. El alcohol de desinfección debe dejarse secar, ya que si no la muestra podría diluirse y, ello puede afectar de manera adversa a los resultados del análisis.
- **No utilizar heparina.**
- Conseguir una gota grande de sangre.
- Absorber la gota con la pipeta de plástico o con micropipeta, si se dispusiera de ella.
- Inmediatamente depositar suavemente en el centro del círculo marcado en el papel-filtro **una sola gota** en cada círculo. **Es muy importante** que en cada círculo se deposite **siempre** la misma cantidad de sangre. **No aplicar capas sucesivas.** Asegurarse que la sangre impregna la totalidad del círculo sin desbordarlo en una **única** aplicación. Ver fotografía.
- Dejar secar al aire. **No utilizar fuentes de calor.** Depositar la tarjeta en una superficie lisa, seca y no absorbente durante 2-3 horas. Tomar precaución en que los círculos de sangre no se estén en contacto con nada. Para evitar la contaminación cruzada de las muestras, las tarjetas impregnadas no deben apilarse durante el secado.
- Una vez secado el papel-filtro introducir la tarjeta en la bolsa protectora que contiene desecante. Conservar a 4-8°C hasta su envío. **No utilizar el congelador.**

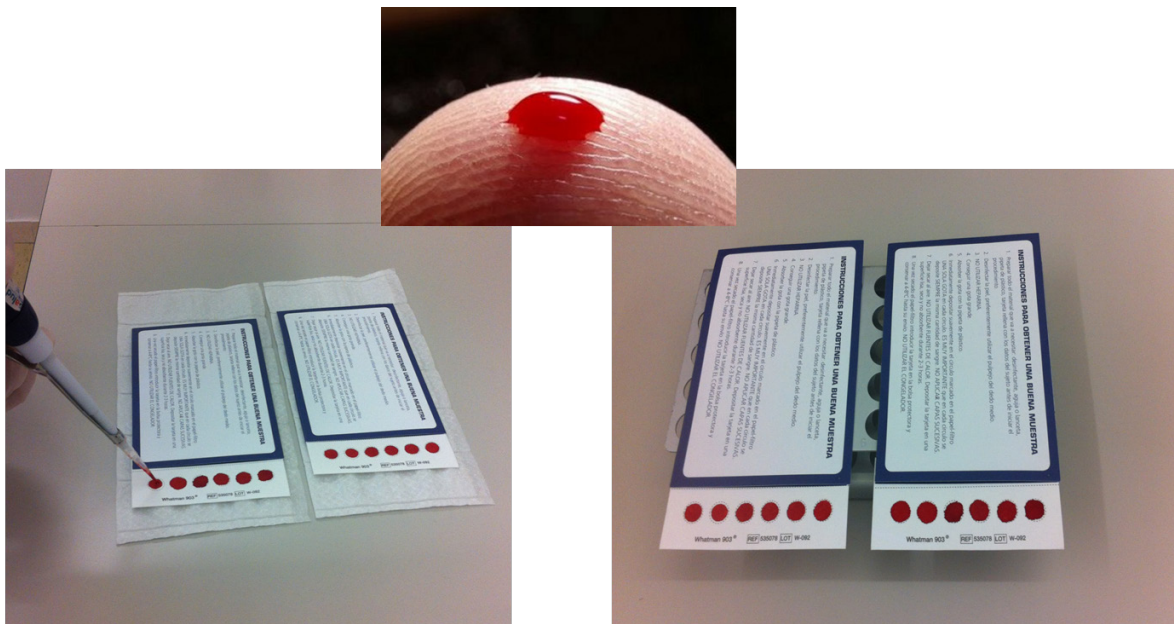


Figura 1: Impregnación de la muestra de sangre sobre las tarjetas FTA.

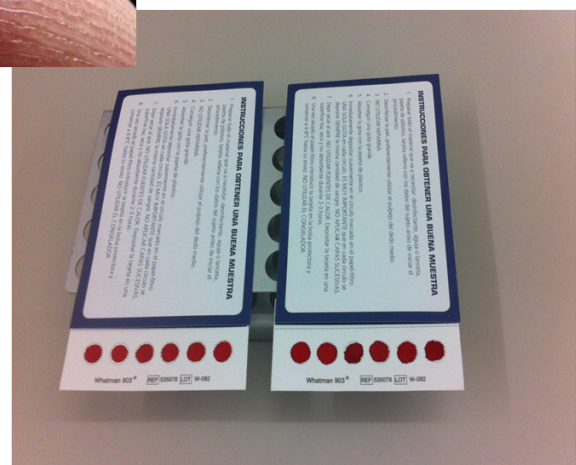


Figura 2: Proceso de secado a temperatura ambiente de las tarjetas FTA



## Instrucciones de envío de muestras para el análisis enzimático, genético y biomarcadores

Cod.: IT.10.02.

Edición nº: 6

Fecha: 03/09/2014

### 3.3. Muestras de plasma (para seguimiento de pacientes)

Se separarán y se enviarán el mismo día de la extracción 3 mL de plasma (para ello, será necesario extraer 6 mL de sangre aproximadamente).

En el caso de no disponer de centrífuga, enviar la muestra de sangre sin congelar.

Deben enviarse en tubos estériles debidamente etiquetados con nombre y dos apellidos (letra clara) y fecha de extracción. No utilizar iniciales.

## 4. Envío del paquete

Existe un concierto con la empresa DHL para el envío de las muestras, sin cargo alguno para el solicitante. Para realizar estos envíos, la compañía de transporte requiere que sean embalados y etiquetados, tal y como se describe a continuación. En caso de que no se encuentren en las condiciones descritas, es posible que la compañía **se niegue a realizar el envío**.

Días antes de hacer el envío se pueden pedir etiquetas y/o albaranes preimpresas con el número de cuenta y la dirección del destinatario para tener para varios envíos, llamando al 902 12 24 24 y preguntando por el coordinador de zona de Zaragoza (número de cuenta de DHL: 300739723).

Todo paquete debe constar de:

- Recipiente primario: recipiente estanco (puede ser el propio tubo donde se recoge la muestra).
- Recipiente secundario: recipiente estanco que protege el recipiente primario. Se debe usar suficiente material absorbente (algodón, papeles o plástico) para proteger todos los recipientes primarios y evitar los choques entre ellos y posibles roturas.
- Embalaje exterior rígido (caja de poliuretano): Debe medir como mínimo 10 cm en su dimensión total externa más pequeña.

Para el envío de muestras de sangre, que requieren refrigeración, se usarán acumuladores de frío (las neveras comunes disponen de ellos). Deberán colocarse entre el recipiente secundario y el embalaje exterior, de modo que se **impida el contacto directo con la muestra para que no se congele. No utilizar nieve carbónica.**

Para el envío debe utilizarse un Servicio Urgente para que se reciba al día siguiente.

Tanto el albarán (apartado de descripción completa del contenido) como el embalaje exterior (etiqueta), tienen que estar marcado con el distintivo **UN3373 Especímenes de Diagnóstico**.

En el embalaje exterior debe estar escrito el nombre, dirección y número de teléfono del expedidor y destinatario

Una vez empaquetado, deben llamar al teléfono de atención al cliente de **DHL 902 12 24 24** e indicar que desean realizar un envío de especímenes de diagnóstico, con **cargo a la cuenta 300739723**.



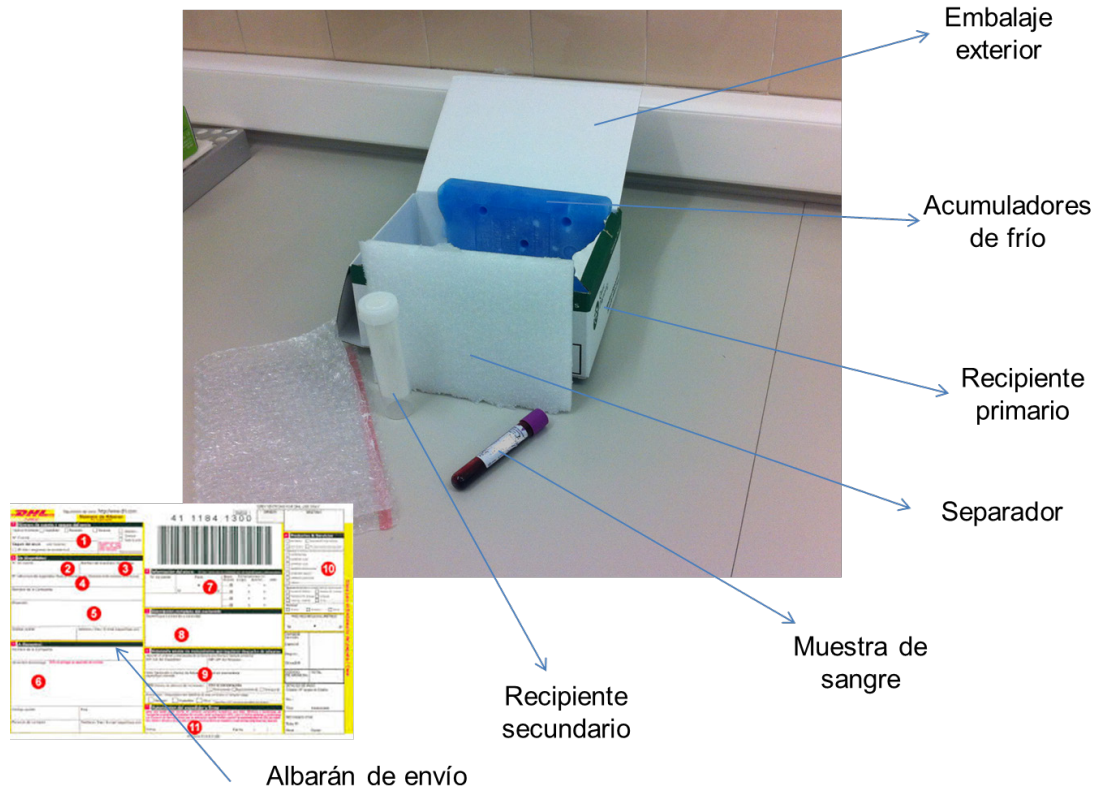


# Instrucciones de envío de muestras para el análisis enzimático, genético y biomarcadores

Cod.: IT.10.02.

Edición nº: 6

Fecha: 03/09/2014



Si no se han pedido con anterioridad, hagan constar que el transportista asignado de la recogida, debe proporcionarles un albarán y etiquetas específicas de envío de especímenes de diagnóstico.

Junto con el envío y aparte (no introducido en la caja del envío, al transportista se le debe proporcionar un certificado de no peligrosidad del envío **(Impreso E)**).

Si tuvieran algún problema con el envío, no duden en ponerse en contacto con:

- DHL: Coordinador de zona de Zaragoza 902 12 24 24
- Laboratorio: Dra. Pilar Alfonso o Dra. Pilar Irún a teléfonos:  
976 76 95 65 / 976 76 55 00 (ext. 5364)
- Contacto e-mail: feeteg@fehha.org

**NOTA:** El impreso E se encuentra anexo a este documento y en la página Web de la FEETEG (<http://www.feeteg.org>)

## ***Dirección postal de envío de muestras***

**Dra. Pilar Alfonso o Dra. Pilar Irún**  
**Grupo de Enfermedades Hematológicas y Metabólicas**  
**Unidad de Investigación Traslacional – Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS)**  
**Hospital Universitario Miguel Servet**  
**Edificio General, planta baja**  
**Paseo Isabel La Católica, 1-3**  
**50009 Zaragoza**  
**Tel.: 976 76 95 65 / 976 76 55 00 (ext. 5364)**  
**Fax: 976 76 95 66**



# Impreso A: Documento de consentimiento informado

Cod.: Impreso A

Edición nº: 6

Fecha: 03/09/2014

## Impreso A: Documento de consentimiento informado

**(Recuerde: debe enviarse consentimiento informado tanto del paciente, como del control)**

Apellidos:

Nombre:  Fecha:

## Donación voluntaria de sangre periférica para estudio genético e investigación biomédica

### Finalidad:

Para conocer si padece o es portador del defecto genético que origina la enfermedad de depósito lisosomal es necesario realizar una extracción de sangre para separar los glóbulos blancos y analizar la actividad de diferentes enzimas. Así mismo se precisa extraer DNA para efectuar el análisis genético de las mutaciones responsables de las diferentes enfermedades.

Adicionalmente para un adecuado avance en la investigación biomédica es necesario estudiar muestras de sangre de individuos voluntarios para conocer cuál es la información genética (DNA) de referencia de la población residente en España.

El almacenamiento de estas muestras en el Banco de DNA permite a los científicos disponer de muestras para investigar:

- 1) la evolución humana,
- 2) qué genes influyen en el desarrollo de determinadas enfermedades o en la protección frente a las mismas en la población,
- 3) qué enfermedades están influenciadas por el entorno en el que vive el individuo, y
- 4) qué genes influyen en la eficacia/ resistencia a tratamientos específicos.

Toda la información personal que se recopile o genere en el estudio quedará protegida de acuerdo con la legislación vigente y depositada en la base de datos del Registro Español de Enfermedad de Gaucher y otras Lisosomales. Para ello emplearemos las medidas que se detallan más abajo.

### Descripción del proceso:

- Será informado por su médico de los objetivos del proyecto y se le responderá a las dudas que pueda plantear.
- Rellenará un cuestionario de salud que estará codificado para proteger su identidad. En él se le pedirán datos relacionados con su herencia, su historia médica y el ambiente donde habita o trabaja.
- Los datos que proporcione en el cuestionario deben facilitarse de forma totalmente voluntaria.
- La información contenida en el cuestionario una vez completado, será almacenada en soporte informático en el Registro Español de Enfermedad de Gaucher y otras Lisosomales.





## Impreso A: Documento de consentimiento informado

Cod.: Impreso A

Edición nº: 6

Fecha: 03/09/2014

- Los datos registrados en dicho archivo serán susceptibles de ser tratados estadísticamente para los fines de investigación científica que se describen más adelante.
- Los datos podrán ser proporcionados y tratados, de forma anónima, por terceras personas que podrán hacerlo exclusivamente para los fines de investigación científica para los que nos ha dado su consentimiento.
- En todo momento tendrá acceso a los datos registrados, pudiendo ejercer el derecho de rectificación, cancelación u oposición a su uso posterior.
- Una vez haya completado el cuestionario, se le tomará un volumen relativamente pequeño de sangre venosa (exactamente 2 tubos de 10 mL) mediante una punción en el brazo. La donación de sangre apenas tiene efectos secundarios; lo más frecuente es la aparición de pequeños hematomas en la zona de punción que desaparecen transcurridos 1 o 2 días.
- La toma de sangre y la entrega y verificación de la cumplimentación del cuestionario de salud tendrán lugar en el Centro donde le atienden y la muestra y el cuestionario serán enviados al Registro Español de Enfermedad de Gaucher y otras lisosomales.
- El personal que manipula los datos y procesa las muestras de sangre recibidas se ha comprometido mediante documento a no revelar bajo ningún concepto ninguna información que pueda comprometer su anonimato.
- A partir de la muestra donada, por una parte se aislarán células sanguíneas y se extraerá su DNA, y, por otra parte, se obtendrá plasma. En algunos casos se cultivarán células sanguíneas para generar una fuente inagotable de DNA de cada individuo sin necesidad de volver a extraer sangre. Los datos fenotípicos (p.ej. enzimas hepáticas, inmunoglobulina, colesterol, etc.) obtenidos del análisis del plasma se incorporarán al fichero de datos del Registro español de Enfermedad de Gaucher.
- Los productos obtenidos de las muestras se archivarán y quedarán custodiados, por un periodo indefinido, en las instalaciones del Banco de DNA.
- Al igual que los datos del cuestionario, los productos obtenidos de las muestras podrán ser empleados posteriormente en estudios de Investigación Biomédica realizados por otros centros, nacionales o extranjeros, siempre que: 1) hayan sido considerados de interés científico, 2) que cumplan los requisitos establecidos por los comités externos Científico y de Expertos Asesores en cuestiones Éticas, Económicas, Medio-ambientales, Jurídicas y Sociales.
- Así mismo, el Banco de DNA se compromete a no comercializar en ningún caso con las muestras ni con los datos personales obtenidos a partir de las muestras. No obstante, la información generada a partir de los estudios realizados sobre su muestra podrían ser fuente de beneficios comerciales. En tal caso están previstos mecanismos para que estos beneficios reviertan en la salud de la población, aunque no de forma individual en el donante.
- El donante tiene derecho a solicitar al Banco de DNA, a través de su Centro, en cualquier momento, y sin necesidad de especificar el motivo, la eliminación total de las muestras donadas y de la información relacionada con las mismas que en ese momento estén almacenadas en el Banco de DNA.

Para todo lo no previsto en este documento, se aplicará la legislación vigente sobre protección de datos de carácter personal (Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre) y cualquier otra que resultara aplicable.



# Impreso A: Documento de consentimiento informado

Cod.: Impreso A

Edición nº: 6

Fecha: 03/09/2014

## Declaraciones y firmas

### Declaración del paciente / familiar / control / tutor (*táchese lo que no proceda*):

He sido informado por el profesional de salud abajo mencionado:

- Sobre las ventajas e inconvenientes de este procedimiento.
- Sobre el lugar de obtención, almacenamiento y el proceso que sufrirán los datos personales y las muestras.
- Sobre el fin para el que se utilizarán mis muestras y datos personales (estudios genéticos, de salud pública o estadísticos, que cumplan todos los requisitos que exigen la ley, el Comité de Expertos Asesores en cuestiones Éticas, Económicas, Medioambientales, Jurídicas y Sociales, y el Comité Científico).
- Que mis muestras y datos personales serán proporcionados de forma anónima a los investigadores que trabajen con ellas.
- Que en cualquier momento puedo revocar mi consentimiento y solicitar la eliminación de mis datos personales y muestras que permanezcan almacenados en el Banco de DNA y en el Registro Español de Enfermedad de Gaucher y otras Lisosomales.
- Que en cualquier momento puedo solicitar información genérica sobre los estudio para los que se han utilizado los productos de mis muestras de sangre.
- Que tengo derecho de acceso a mis datos personales archivados en el Banco de DNA.
- Que no tendré acceso a los resultados específicos de esos estudios.
- Que he comprendido la información recibida y he podido formular todas las preguntas que he creído oportunas.

Accedo a que el Registro Español de Enfermedad de Gaucher y otras Lisosomales contacte conmigo en el futuro en caso de que se estime oportuno añadir nuevos datos a los recogidos en el cuestionario de salud.

Sí  No

Nombre: \_\_\_\_\_ Firma: \_\_\_\_\_

### Declaración del profesional de salud médica de que ha informado debidamente al donante.

Nombre: \_\_\_\_\_ Firma: \_\_\_\_\_

### ***Apartado para la revocación del consentimiento***

Yo, \_\_\_\_\_ revoco el consentimiento de participación en el estudio, arriba firmado, con fecha \_\_\_\_\_

Fecha de la revocación \_\_\_\_\_ Firma: \_\_\_\_\_



# Impreso B: Datos clínicos y analíticos

Cod.: Impreso B

Edición nº: 6

Fecha: 03/09/2014

## Impreso B: Datos clínicos y analíticos

Nombre del paciente:

Remitente:

Dra./Dr.:

Especialidad

Centro de trabajo (o domicilio):

Dirección de contacto:

Teléfono/Fax:

e-mail:

Áreas de interés en la enfermedad de Gaucher:

Paciente (o familiar, especificar parentesco):

Nombre:

Fecha nacimiento:

Edad al diagnóstico:

Edad actual:

Sexo:

M

F

Peso:

Kg

Talla:

cm

### Perfil clínico

#### 1. Afectación ósea

1ª Manifestación:

Posterior:

 Dolor óseo (cualquier localización): Crisis óseas Deformidad en matraz (Erlenmeyer) Osteomielitis Necrosis avascular Prótesis articulares Otros

#### 2. Afectación visceral

 Hepatomegalia de  cm ecográfica o exploración física Esplenomegalia de  cm ecográfica o exploración física Cardíaca Afectación pulmonar Sistema nervioso Piel Conjuntivas (pinguéculas) Riñón Otras Esplenectomía

Fecha

#### 3. Antecedentes

 Alcohol > 30 gr/día Diabetes Dislipemia Fármacos



# Impreso B: Datos clínicos y analíticos

Cod.: Impreso B

Edición n°: 6

Fecha: 03/09/2014

## Perfil analítico

**Bioquímica:** Expresar unidades

GOT	GPT	Fosf. Alcalina	Fosf. Acida Total	Prostática	GGT
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Bilirr. Total	Dir	Prot T	Albúmina	ECA	Gluc
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Colest. total	HDL	LDL	Triglicéridos	Apo A1	Apo B
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

## Hematimetría

Hematíes	Hb	Hto	VCM	HCM	Plaquetas	
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	
Leucocitos	T	S	L	M	E	B
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

## Serología

VHB     VHC     VIH

## Otras exploraciones:

Rx ósea     TAC     RMN     Gammagrafía     Ecografía

Descripción

## Historia familiar

## Actividad enzimática

## Genotipo

## Terapia actual

Fecha inicio:

Dosis inicial:

Dosis actual:

Remitir el original. Guardar la copia para control.



# Impreso C: Pacientes en tratamiento

Cod.: Impreso C

Edición n°: 6

Fecha: 03/09/2014

## Impreso C: Pacientes en tratamiento

Nombre del paciente:

Evolución post-tratamiento:

Fecha inicio:

Dosis:

Hb	Plaquetas	F. Ácida	Colesterol	HDL	LDL
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Hígado (cm)	(volumen c.c.)	Bazo (cm)	(volumen c.c.)	Rx ósea	RNM
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

A los seis meses (6)

Dosis:

Hb	Plaquetas	F. Ácida	Colesterol	HDL	LDL
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Hígado (cm)	(volumen c.c.)	Bazo (cm)	(volumen c.c.)	Rx ósea	RNM
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

Anticuerpos antiimigluerasa

Incidencias

### Efectos adversos del tratamiento

Intervenciones quirúrgicas:

Enfermedades asociadas

Diabetes

HTA

Litiasis biliar

Neoplasias

Fallecimiento:  Sí

No

Edad fallecimiento

Fecha

Causa

Cumplimentar cada seis meses (6) desde el *inicio del tratamiento*.

Remitir el original. Guardar la copia para control.



# Impreso D: Pacientes sin tratamiento

Cod.: Impreso D

Edición n°: 6

Fecha: 03/09/2014

## Impreso D: Pacientes sin tratamiento

Nombre del paciente:

Evolución:

Fecha diagnóstico:

Hb	Plaquetas	F. Ácida	Colesterol	HDL	LDL
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Hígado (cm)	(volumen c.c.)	Bazo (cm)	(volumen c.c.)	Rx ósea	RNM
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

A los doce meses (12)

Hb	Plaquetas	F. Ácida	Colesterol	HDL	LDL
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Hígado (cm)	(volumen c.c.)	Bazo (cm)	(volumen c.c.)	Rx ósea	RNM
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

Incidencias

### Complicaciones

Intervenciones quirúrgicas:

Enfermedades asociadas

Diabetes

HTA

Litiasis biliar

Neoplasias

Fallecimiento:  Sí

No

Edad fallecimiento

Fecha

Causa

Cumplimentar cada doce meses (12) desde *el diagnóstico*.

Remitir el original. Guardar la copia para control.





# Impreso E: Certificado de no peligrosidad

Cod.: Impreso E

Edición n°: 6

Fecha: 03/09/2014

## Impreso E: Certificado de no peligrosidad

A QUIEN PUEDA INTERESAR  
TO WHOM IT MAY CONCERN

Dr. \_\_\_\_\_, Servicio de \_\_\_\_\_  
Hospital de \_\_\_\_\_, declara que el producto "muestra biológica para colaboración científica no es tóxico, explosivo, infeccioso, radiactivo, corrosivo ni magnético. Por tanto de acuerdo con las regulaciones de IATA e ICAO (anexo 18) sobre mercancías peligrosas, no presenta ningún riesgo para su transporte aéreo.

Dr. \_\_\_\_\_, Service of \_\_\_\_\_  
Hospital of \_\_\_\_\_, declares that the product "biological sample for scientific collaboration is neither explosive, nor oxidizing, poisonous/toxic, infectious, radioactive, corrosive or magnetic. Therefore according to IATA and ICAO (annex 18) regulations, it is proved not to be a dangerous good for air transportation.

\_\_\_\_\_, \_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de 201\_

Revisado: P. Giraldo Fecha:	Aprobado: Fecha: 12/09/2014	Cambios realizados a la última edición: Actualización de personas de contacto y lugar de envío de muestras. Actualización de servicios proporcionados.
-----------------------------------	-----------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------