



FORMULARIO PARA EXAMEN DE ADN

Centro Gendiagnostik, S. A.
David, Chiriquí, Panamá
Avenida Central, Calle Central
Apartado postal: 0426-01262
Directora: Oriana I. Batista C., *Dr.rer.nat., M.Sc.*
Telefax: (507) 774-2871
Sitio web: www.centrodiagnosticogenetico.com
Email: obatista@centrodiagnosticogenetico.com

PARA USO DEL LABORATORIO

Fecha de recepción: _____
Pedigrí #: _____
Tipo de muestra: _____
ID: _____

NOMBRE DEL PACIENTE: _____ Masculino Femenino Fecha de nacimiento: _____
Primero Segundo Apellido

HOSPITAL/ I.D. # PACIENTE: _____ Compañero: _____

DIRECCIÓN: _____ Teléfono: _____

_____ SS #: _____
Ciudad Provincia País

REFERENCIA DEL PROVEEDOR

NOMBRE: _____

DIRECCIÓN: _____

Teléfono: _____ Fax: _____

REFERENCIA DEL LABORATORIO (si es diferente)

NOMBRE: _____

DIRECCIÓN: _____

Teléfono: _____ Fax: _____

INFORMACIÓN CLÍNICA: * Por favor incluya la información adicional.

Etnia: Judío asquenazí Francés canadiense Caucásico Americano africano Asiático Hispánico
 Judío sefardita Armenio Turco Mediterráneo Árabe Otros

Propósito del estudio (todo lo que se aplica)

Diagnóstico*

Síntomas: _____

Portador:

Sin historia familiar

Con historia familiar

Prenatal:

Ultrasonido anormal

Historia de familia

Incluye muestra de sangre materna

Por LMP _____

Fecha

Predicción/presintomático:

Consentimiento de muestra

Por ultrasonido _____

Fecha

Información del embarazo (si aplica): Edad de gestación

Nombres de familiares que se han realizado prueba con nosotros: _____

Nombres de mutaciones probadas (si se conocen en la familia): _____

PRUEBA (S) DE ADN SOLICITADA (S): (Verificar todo lo que se aplica) Fecha de colecta de la muestra: _____

- Ataxia de Friedreich
- Anemia falciforme
- Atrofia muscular espinal
- Cáncer de mama (BRCA1 y BRCA2)
- Cromosoma Y, microdelecciones del cromosoma Y
- Deficiencia de glucosa seis fosfato deshidrogenasa
- Deficiencia de MCAD
- Deficiencia de metilen tetrahidrofolato reductasa
- Distrofia muscular de Duchenne
- Desórdenes mitocondriales (elegir de abajo pruebas individuales)
 - Oftalmoplegia externa progresiva (OEP)
 - Síndrome Kearns-Sayre (SKS)
 - Síndrome de Leigh con herencia materna (SLHM)
 - Neuropatía óptica hereditaria de Leber (NOHL)
 - Encefalomiopatía mitoc. con acidosis láctica y episodios de apoplejía (MELAS)
 - Epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas (EMFRR)
 - Neuropatía, ataxia y retinitis pigmentosa (NARP)
- Enfermedad de Tay Sachs
- Factor V Leiden
- Fenilcetonuria
- Fiebre mediterránea familiar
- Hemocromatosis
- Janus kinasas 2 (mutación V617F)
- Protrombina (mutación génica 20210G>A)
- Síndrome de Pendred
- Sordera no sindrómica
- Conexina 26
- Conexina 30
- Sordera (A1555G)
- Talasemias
- Retraso mental ligado al cromosoma X (NLGN3, NLGN4 y otros)
- Síndrome de Rett
- Translocación BCR/ABL (cromosoma Filadelfia)

Análisis con laboratorios de referencia

- Aarskog Scott. Síndrome (*FGD1*)
- Abortos involuntarios múltiples (*SYCP3*)
- Acidemia Propiónica (*PCCA, PCCB*)
- Alfa talasemias/ Síndromes de discapacidad intelectual (*ATRX*)
- Allan-Herndon-Dudley. Síndrome (*SLC16A2*)
- Anemia falciforme (*HBB*)
- Anemia Fanconi Grupo C (*FANCC*)
- Aneurisma intracraneal (*NTM, TGFBFR3*)
- Aneurismas aórticos torácicos / disecciones (*ACTA2, FBN1, MYH11, MYLK, NTM, PRKG1, SMAD3, TGFβ2, TGFβR1, TGFβR2*)
- Angelman. Síndrome (*UBE3A*)
- Angelman. Síndrome/ Tipo Christianson (*SLC9A6*)
- Angelman/similar a Angelman. Panel de genes
- Apert. Síndrome (*FGFR2, FGFR3*)
- Aracnodactilia contractual congénita (*FBN2*)
- ARX
- Asperger. Síndrome (*GDII*)
- Ataxia de Friedreich (*FXN*)
- Ataxia espinocerebelosa (tipos 1, 2, 3, 6, 7, 8, 10, 12, 17) (*ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, ATXN8, ATXN10, PP2R2B, TBP*)
- Ataxia, Panel. (*ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, ATXN8, ATXN10, PP2R2B, TBP, DRPLA*)
- Atrofia muscular espinal (*SMA*)
- Atrofia muscular espinobulbar (Enfermedad de Kennedy) (*SBMA*)
- Ausencia bilateral congénita de conductos deferentes (*CFTR*)
- Autismo/Desórdenes del espectro autista (Panel 53 genes)
- Autismo con macrocefalia (*PTEN*)
- Autismo/epilepsia/incapacidad intelectual (*ARX, SCN1A, CDKL5/STK9*)
- Azoospermia (*SYCP3*)
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba. Síndrome (*PTEN*)
- *BCR/ABL* (cromosoma Filadelfia)
- Beals. Síndrome (*FBN2*)
- Bloom. Síndrome (*BLM*)
- Borjesen-Forsman-Lehmann. Síndrome (*PHF6*)
- Branqui-oculo-facial. Síndrome (*TFAP2A*)
- *C9ORF72*- Enfermedades neurodegenerativas relacionadas
- Cadasil (*NOTCH3*)
- Canavan. Enfermedad de (*ASPA*)
- Cáncer de mama (*BRCA1 - 5382insC, del185AG*)
- Cáncer de mama (*BRCA1 y BRCA2*-secuenciación)
- Cardiofaciocutáneo. Síndrome (*BRAF, MAP2K1, MAP2K2, KRAS*)
- Cardiomiopatía. Panel para (65 genes)
- Cardiomiopatía hipertrófica (20 genes)
- Celíaca. Enfermedad (*HLA-DQA1*05, HLA-DQB1*02, HLA-DQB1*03:02*)
- Charcot-Marie-Tooth Tipo 1A/HNPP. Enfermedad (*PMP22*)
- Charcot-Marie-Tooth Tipos 1B, 2I, 2J. Enfermedad (*MPZ*)
- Charge. Síndrome de (*CHD7*)
- Chudley-Lowry. Síndrome (*ATRX*)
- Cigosis
- Coffin-Lowry. Síndrome (*RSK2/RPS6KA3*)
- Contaminación de células madres
- Corea de Huntington (*HD, HTT, IT15*)
- Costello. Síndrome (*HRAS, KRAS, BRAF*)
- Cowden. Síndrome (*PTEN*)



CENTRO GENDIAGNOSTIK

- *CTRC*- Desórdenes hereditarios relacionados con pancreatitis
- Cromosoma Y
- Deficiencia del transportador de creatina (*SLC6A8*)
- Deficiencia de factor XI (*F11*)
- Deficiencia de glucosa seis fosfato deshidrogenasa (*G6PD*)
- Deficiencia de *MCAD* (*ACADM*)
- Deficiencia de metilen tetrahidrofolato reductasa (*MTHFR*)
- Disautonomía familiar (*IKBKAP, IKAP*)
- Disomía uniparental (cromosomas 7, 14, 15)
- Displasia faciogenital (*FGDI*)
- Displasias esqueléticas. Panel (173 genes)
- Distrofia muscular de Duchene (*DMD*)
- Distrofia muscular de Becker (*DMD*)
- *DRPLA* (*ATNI*)
- Ehlers-Danlos tipos I/II, IV y VII. Síndrome (*COL5A1, COL5A2, COL3A1 (IV), COL1A1, COL1A2 (VII)*)
- Ehlers-Danlos variante con heterotopia periventricular. Síndrome (*FLNA*)
- Enfermedad de Tay Sachs (*HEXA*)
- Enfermedad de orina con olor a de jarabe de arce (*BCKDHB*)
- Enfermedad mieloproliferativa (*JAK2, CALR, MPL*)
- Enfermedades oculares. Panel para (210 genes)
- Enfermedad poliquística renal (*PKHD1, PKHD2*)
- Epilepsia femenina restringida (*PCDH19*)
- Esclerosis lateral amiotrófica (Enfermedad de Lou Gehrig) (*C9ORF72*)
- Esclerosis tuberosa *TSC1* y *TSC2* (secuenciación y *MLPA*)
- Espasmos infantiles (*ARX, CDKL5, SCN1A*)
- Espondilitis anquilosante (genotipificación por PCR) (*HLA-B27*)
- Exome. Secuenciación
- Factor V Leiden (*F5*)
- Falla espermatogénica (*NR5A1*)
- Fenilcetonuria (*PAH*)
- FG. Síndrome (*MED12*)
- Fibrosis quística (Secuenciación y *MLPA*) (*CFTR*)
- Fiebre mediterránea familiar (*MEFV*)
- Frágil X (*FMRI*)
- Fragmentación ADN espermatozoide
- Gaucher. Enfermedad (*GBA*)
- Glucogenosis tipo 1 (Von Gierke) Secuenciación del gen *G6PC*
- Hemocromatosis
- Hibridación genómica comparativa (CGH)
- Hipotiroidismo congénito (*PAX8, FOXE1*)
- Incapacidad intelectual (dominante, no sindrómica) (*SYNGAP1*)
- Infertilidad (*SYCP3*)
- Insuficiencia ovárica (*NR5A1*)
- Intolerancia a la lactosa (LCT) (*Análisis SNP para el polimorfismo c. 13910T>C)
- Janus kinasa 2 (mutación V617F) (*JAK2*)
- Kabuki. Síndrome de (*MLL2* y *KDM6A*)
- LADD. Síndrome (desórdenes relacionados al gen *FGF10*) (Lacrimo-ariculo-dento-digital) (*FGF10, FGFR2, FGFR3*)
- Leopardo. Síndrome de (*PTPN11, RAF1, BRAF*)
- Leucemia mieloide aguda (*FLT3, NPM1*)
- Lipogranulomatosis de Farber (*ASAHI*)
- Loey-Dietz. Síndrome (*TGFβR1, TGFβR2, TGFβ2, SMAD3*)
- Lujan-Fryns. Síndrome (*MED12*)
- Lynch. Síndrome/Cáncer colorrectal hereditario no asociado a poliposis (*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, TACSTD1*)
- Marfan. Síndrome (*FBNI*)
- Masa. Síndrome (Secuenciación Gen *LICAM*)
- Maternity T Genome
- Melanoma (familiar maligno) (*CDKN2A*)
- Mitocondrial. Desordenes.
 - Secuenciación
 - Desórdenes individuales
 - Oftalmoplegia externa progresiva (*CPEO*)
 - Síndrome Kearns-Sayre (*KSS*)
 - Síndrome de Leigh con herencia materna
 - Neuropatía óptica hereditaria de Leber (*LHON*)
 - Encefalomiopatía mitocondrial con acidosis láctica y episodios de apoplejía (*MELAS*)
 - Epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas (*MERRF*)
 - Neuropatía, ataxia y retinitis pigmentosa (*NARP*)
- Mowat Wilson. Síndrome (*ZEB2*)
- Mucopolidosis tipo IV (*MCOLN1*)
- Neoplasia endocrina múltiple tipo I (*MEN1*)
- Neoplasia endocrina múltiple tipo II (*RET*)
- Neurexina 1 (*NRXN1*)
- Neurofibromatosis tipo 1 y 2 (*NF1, NF2, SPRED1*)
- Neurofibromatosis tipo 1- similar (*SPRED1*)
- Neuroligin 3 y 4 (*NGLN3, NGLN4*)
- Niemann-Pick tipo A (*SMPD1*)
- Noonan. Síndrome (*PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, NRAS, SHOC2*)
- Opitz/BBB. Síndrome (*MIDI1*)
- Opitz-Kaveggia. Síndrome (*MED12*)
- Osteoartritis aneurismática. Síndrome de (*SMAD3*)
- Osteogénesis imperfecta tipo I, II, III y IV (*COL1A1, COL1A2*)
- Panel para judío ashkenazi (11 genes)
- Panel de 9 mutaciones mitocondriales más frecuentes
- Paraganglioma-feocromocitoma. Síndrome (*SDHB, SDHC, SDHD*)
- Paraplejía espástica 2 (*PLP1*)
- Pelizaeus-Merzbacher. Enfermedad (*PLP1*)
- Pendred. Síndrome (*SLC26A4*)
- Peutz-Jeghers. Síndrome (Secuenciación del gen *STK11*)
- Pitt Hopkins. Síndrome (*TCF4*)
- Pitt Hopkins. Síndrome-like (*CNTNAP2*)
- Poliposis adenomatosa familiar (*APC*)
- Poliposis asociada a MYH (*MUTYH*)
- Prader Willi. Síndrome (*SNRPN*)
- Proteus. Síndrome (*PTEEN*)
- Protrombina (mutación 20210G>A)
- *PRSSI*- Relacionado con pancreatitis hereditaria
- *PTCHD1* (retraso mental ligado al cromosoma X, desorden del espectro autista)
- Renpenning. Síndrome (*PQBP1*)
- Retinitis pigmentosa. Panel (66 genes)
- Rubinstein-Taybi. Síndrome de (*CREBBP, EP300*)

- Síndrome de nevus displásico (*CDKN2A*)
- Síndrome de Rett (*MECP2*)
- Síndrome de Rett-atípico (*STK9/CDKL5*)
- Síndrome de Rett- variantes congénitas (*FOXG1*)
- Síndrome de Rett- variantes congénitas (clásico, atípico y variantes congénitas) panel
- Síndrome tumoral hamartomatoso *PTEN* (Cowden, Bannayan-Riley-Ruvalcaba, Proteus/Proteus-Like; Autismo con macrocefalia)
- SCN1A (canales de sodio, dependiente de voltaje, tipo I, subunidad alfa)
- Smith-Fineman-Myers. Síndrome (*ATRX*)
- Smith-Lemli-Opitz. Síndrome (*DHCR7*)
- Sordera no sindrómica (*GJB6*)
 - Conexina 26
 - Conexina 30
 - Sordera (*A1555G*)
- Sotos. Síndrome de (*NSD1*)
- SPINK1-relacionada con pancreatitis hereditaria
- SRY-región Y determinante del sexo
- Stickler (tipo I, II, III). Síndrome (*COL2A1, COL11A1, COL11A2*)
- Sutherland Haan. Síndrome (*PQBPI*)
- Tejido conectivo. Panel para desórdenes de (22 genes)
- Trombofilia. Panel de
- Válvula aórtica. Enfermedad de la (*NOTCH1*)
- Virus sincital respiratorio (molecular)
- Von-Hippel-Lindau. Enfermedad (*VHL*)
- Waardenburg Tipos 1, 2A, 3 y 4. Síndrome (*PAX3, MITF, SOX10, EDN3, EDNRB*)
- Wilson. Enfermedad de (*ATP7B*)
- Wiscott-Aldrich. Síndrome de (*WAS*)
- X- estudios de inactivación
- X- ligado al retraso mental (*IL1RAPLI*) (*RAB39B*)
- X- ligado a enfermedad linfoproliferativa (*SH2D1A*)
- X- ligado a síndromes de retraso mental
- X- ligado al retraso mental/paneles de epilepsia
- XY- desórdenes del desarrollo sexual (*NR5A1*)
- Y- estudios de microdelección
- **Otros disponibles**



INFORMACION DE FACTURACIÓN:

Centro Gendiagnostik se compromete a realizar un análisis de ADN utilizando las muestras enviadas por la persona solicitante. Esta última asegura que todas las muestras enviadas fueron tomadas con el consentimiento de las personas involucradas o bien de sus representantes legales con el fin de la realización de un análisis de ADN o afín.

El monto de la factura correspondiente debe ser pagado directamente en Gendiagnostik o por transferencia bancaria, simultáneamente, con el envío de la solicitud formal a la empresa Centro Gendiagnostik, S.A y la muestra de sangre. El paciente acepta que es responsable de cubrir la cancelación de esta solicitud, sino cuenta con una entidad aseguradora. Si existe una entidad aseguradora u otra que cubra el monto de la solicitud la misma deberá notificarlo y pagar también con anticipación.

Cancelación del servicio por:

Lab./Hospital

Seguro

Paciente

Firma del solicitante _____ Fecha _____

Nombre del paciente: _____ **Fecha de nacimiento:** _____

Número de seguro social: _____ No de Solicitud _____

Acuerdo de Beneficiario: Centro Gendiagnostik me ha notificado que el seguro de enfermedad probablemente negará el pago de los servicios identificados arriba. Por tal razón, si el seguro de enfermedad no cancela, yo me hago responsable de cubrir los gastos.

Firma del beneficiario: _____ Fecha: _____

SS del beneficiario: _____ Fecha de nacimiento: _____

**** Información de facturación y copia de tarjeta de seguro si aplica debe ser acompañada de muestra y formulario de requisición ****

Para transferencia en Panamá:

Banco General, David

Nombre: Centro Gendiagnostik, S.A.

Cuenta No: 0330010469799

Para transferencias desde otros países

Banco intermediario: CITIBANK NEW YORK, N.Y.

SWIFT: CITIUS33

ABA: 021000089

Banco beneficiario: BANCO GENERAL, S.A. - PANAMA

SWIFT: BAGEPAPA

Beneficiario, recipiente: CENTRO-GENDIAGNOSTIK, S.A.

Cuenta No: 0330010469799