

INFORMACIÓN SOBRE EL PACIENTE (El paciente debe ser mayor de 18 años)

Nombre (apellido, nombre, inicial del segundo nombre)		Fecha de nacimiento (DD/MM/AA)	Teléfono	Correo electrónico
Dirección	Ciudad	Estado	Código postal	Sexo biológico <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M
		Grupo étnico: <input type="checkbox"/> Afroamericano <input type="checkbox"/> Asiático <input type="checkbox"/> Caucásico <input type="checkbox"/> Hispano <input type="checkbox"/> Ascendencia judía <input type="checkbox"/> Otro:		

ASESORAMIENTO GENÉTICO SIN COSTO

Asesoramiento genético: Ambyr y Akcea se han asociado con un proveedor de asesoramiento externo para ofrecer asesoramiento genético gratuito, previo o posterior, a la prueba, para sus pacientes. No se requiere asesoramiento genético para realizar las pruebas. Al marcar las casillas a continuación, acepto permitir que Ambyr facilite la provisión de servicios de asesoramiento antes y después de las pruebas genéticas por parte de un proveedor de asesoramiento externo.

Sí. Solicito una sesión de asesoramiento genético para mi paciente antes de la prueba. Sí. Solicito una sesión de asesoramiento genético para mi paciente después de la prueba.

Todos los pacientes que soliciten asesoramiento (con resultado negativo, positivo o VUS) serán contactados por teléfono y / o correo electrónico.

INFORMACIÓN SOBRE LAS MUESTRAS*

Tipo(s) <input type="checkbox"/> Sangre <input type="checkbox"/> Saliva <input type="checkbox"/> Enviar al paciente el kit para saliva** <input type="checkbox"/> Solicitud de flebotomía* <input type="checkbox"/> Antecedentes personales de trasplante alógeno de médula ósea o de células madre periféricas	
Fecha de recolección	ID de la muestra
N.º de historia clínica	

*La sangre o saliva de los pacientes que tengan enfermedades hematológicas activas o recientes se someterán a exámenes adicionales y, en algunos casos, quizás no sean aceptadas. En estas circunstancias se prefiere un cultivo de fibroblastos o tejido normal recién obtenido/congelado. Para saber más detalles, visite ambrygen.com/specimen-requirements.

**Si se marca esta casilla y envía el formulario lleno, se enviará un kit para saliva al paciente a la dirección especificada arriba. El paciente podrá enviar una muestra de saliva directamente a Ambyr para la prueba.

^ Disponible solo para pacientes en los Estados Unidos. Como médico del paciente, no conozco ningún potencial de complicación o dificultad para extraer sangre de los pacientes enumerados. Entiendo que el flebotomista tiene plena autoridad para negarse a extraer sangre de cualquier paciente si se cuestiona la seguridad del flebotomista y / o paciente(s).

MÉDICO SOLICITANTE/CENTRO REMITENTE (Cada persona indicada recibirá una copia del informe)

Nombre del centro (código del centro)	Dirección	Ciudad	Estado/país	Código postal	Teléfono
Nombre del proveedor autorizado solicitante (apellido, nombre) (código)	Identificador nacional del proveedor	Teléfono (solo para resultados TTR)	Fax (para resultados)	Correo electrónico (para resultados)	
Otros destinatarios de los resultados					
Nombre del asesor genético u otro proveedor de atención médica (apellido, nombre) (código)			Teléfono/fax/correo electrónico		

ELEGIBILIDAD DEL PACIENTE: Los pacientes deben ser mayores de 18 años y tener antecedentes familiares de amiloidosis por transtiretina (ATTR) hereditaria O tener al menos 2 de las siguientes manifestaciones/síntomas clínicos asociados a ATTR hereditaria con polineuropatía.

LISTA DE SÍNTOMAS (Marque todas las condiciones que apliquen e indique la edad en que comenzó el síntoma)

¿Tiene el paciente antecedentes familiares de amiloidosis por transtiretina (ATTR) hereditaria? <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> El paciente desconoce <input type="checkbox"/> Disfunción sensorial (p. ej., entumecimiento y hormigueo en los pies y/o las manos, sensibilidad al dolor y temperatura, dolor en las extremidades); Edad de inicio del síntoma: _____ <input type="checkbox"/> Disfunción motora (p. ej., debilidad muscular, trastornos del equilibrio, dificultad para caminar); Edad de inicio del síntoma: _____ <input type="checkbox"/> Disfunción autonómica (p. ej., hipotensión ortostática, saciedad temprana, náuseas y vómitos, cambios en la motilidad GI, disfunción eréctil, disfunción vesical); Edad de inicio del síntoma: _____ <input type="checkbox"/> Trastornos gastrointestinales (diarrea o estreñimiento que no responde al tratamiento típico, o episodios alternados de diarrea / estreñimiento); Edad de inicio del síntoma: _____ <input type="checkbox"/> Cardiopatía (p. ej., falta de aliento, edema, fatiga, palpitaciones y arritmias); Edad de inicio del síntoma: _____	<input type="checkbox"/> Trastornos renales (proteinuria o insuficiencia/falla renal); Edad de inicio del síntoma: _____ <input type="checkbox"/> Síndrome del túnel del carpo bilateral; Edad de inicio del síntoma: _____ <input type="checkbox"/> Estenosis de la columna lumbar; Edad de inicio del síntoma: _____ <input type="checkbox"/> Pérdida de peso involuntaria; Edad de inicio del síntoma: _____ <input type="checkbox"/> Recaptación del marcador radioactivo miocárdico (^{99m} Tc-PYP/DPD/HMDP) en la gammagrafía ósea y ausencia de una proteína monoclonal en el suero o la orina; Edad de inicio del síntoma: _____ <input type="checkbox"/> Confirmación histológica y tipificación del amiloido TTR; Edad de inicio del síntoma: _____ <input type="checkbox"/> Otro síntoma(s) de hATTR _____ ¿Cuántos médicos ha consultado el paciente por esta afección, aproximadamente? _____
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

MARQUE PARA PEDIR	NOMBRE DEL ANÁLISIS	CÓDIGO DEL ANÁLISIS	N.º DE GENES	LISTA DE GENES
-------------------	---------------------	---------------------	--------------	----------------

Seleccione solo una prueba. Las pruebas están disponible en Estados Unidos, Canadá y Puerto Rico.

<input type="checkbox"/>	Amiloidosis por transtiretina	1560	1	TTR
<input type="checkbox"/>	NeuroPathySelect (incluye TTR)	9570	81	TTR, AARS, AIFM1, APOA1, AT1L1, AT1L3, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, FAM134B, FBXO38, FGD4, FIG4, FUS, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, GNB4, GSN, HARS, HINT1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, KIF1A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MFN2, MORC2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, OPTN, PDK3, PLEKHG5, PMP22, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, TARDBP, TFG, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1, WNK1, YARS, VCP
<input type="checkbox"/>	CardioNext® (incluye TTR)	8911	92	TTR, ABCC9, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, CRYAB, CSRFP3, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FH1L1, FKBP, FKTN, FLNC, GATAD1, GLA, GPD1L, HCN4, JPH2, JUP, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, MYPN, NEXN, NKX2-5, PKP2, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RIT1, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, SOS1, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TECRL, TGFβ3, TMEH43, TNNC1, TNNT2, TNNT3, TNNT4, TPM1, TRDN, TRPM4, TTN, TXNRD2, VCL

CONFIRMACIÓN DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO Y NECESIDAD MÉDICA DE PRUEBAS GENÉTICAS

La persona que suscribe (o su representante) afirma que él / ella es un profesional médico con licencia autorizado para ordenar pruebas genéticas y confirma que el paciente ha dado el consentimiento correspondiente. Confirmando que las pruebas son médicamente necesarias y los resultados de las pruebas pueden afectar el manejo médico del paciente. Además, toda la información en este formulario de pedido es verdadera según mi leal saber y entender. Reconozco y comprendo que la información de contacto de la organización y el médico proporcionada puede compartirse con grupos de terceros, incluido Akcea Therapeutics.

Firma necesaria para el procesamiento Firma del profesional médico:

Fecha:

Nombre del paciente: _____

Fecha de nacimiento: _____

Información Suplementaria

MARQUE PARA PEDIR	NOMBRE DE LA PRUEBA	CÓDIGO DE LA PRUEBA				
<input type="checkbox"/>	Análisis de sitio específico	1562	Nombre del familiar a quien se le realizó la prueba en Ambry	Fecha de nacimiento del familiar	Número de acceso de prueba (si está disponible)	Gen o genes que se someterán a prueba