

Código de socio: 120110

INFORMACIÓN DEL PACIENTE (el paciente debe ser mayor de 18 años)

Nombre (apellido, nombre, inicial del segundo nombre)				Fecha de nacimiento (MM/DD/AA)	Número de teléfono	Correo electrónico
Dirección	Ciudad	Estado	Código postal	Sexo al nacer <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M	Origen étnico: <input type="checkbox"/> Afroamericano <input type="checkbox"/> Asiático <input type="checkbox"/> Caucásico <input type="checkbox"/> Hispano <input type="checkbox"/> Judío <input type="checkbox"/> Otro:	

ASESORAMIENTO GENÉTICO SIN COSTO

Asesoramiento genético: Ambry e Ionis Pharmaceuticals, Inc. se han asociado con un proveedor de servicios de asesoramiento externo para ofrecer a sus pacientes asesoramiento genético sin costo antes y/o después de la prueba. El asesoramiento genético no es obligatorio para hacerse pruebas. Al marcar las casillas de abajo, acepto permitir que Ambry facilite la prestación de servicios de asesoramiento genético de un proveedor externo antes y/o después de la prueba. En caso de solicitar asesoramiento genético, tenga a bien proporcionar una copia de las notas clínicas.

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

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

INFORMACIÓN DE LA MUESTRA*

Tipo(s) Sangre Hisopado bucal Saliva Enviar kit al paciente** Solicitud de flebotomía* Antecedentes personales de trasplante alogénico de médula ósea o células madre periféricas (no elegible para pruebas)

Fecha de toma de muestra	ID de muestra	N.º de historia clínica
--------------------------	---------------	-------------------------

*Las muestras de sangre/saliva/hisopado bucal de pacientes con antecedentes de trasplante alogénico de médula ósea o células madre periféricas no se pueden usar para hacer pruebas genéticas. No se recomienda utilizar muestras de sangre/saliva/hisopado bucal de pacientes con una afección hematológica activa. Quizás se necesite una muestra alternativa. Detalles en ambrygen.com/specimen-requirements.

**Al marcar esta casilla y enviar el formulario completado, se enviará un kit a la dirección del paciente que se indica arriba. Su paciente podrá enviar una muestra directamente a Ambry para que hagamos la prueba.

*Solamente disponible para pacientes de EE. UU. Como médico del paciente, no estoy al tanto de que una extracción de sangre al/a los paciente(s) indicado(s) pudiera llegar a ocasionar alguna complicación o dificultad. Comprendo que el flebotomista tiene total autoridad de negarse a extraer sangre a cualquier paciente si la seguridad del flebotomista y/o paciente está en duda.

MÉDICO SOLICITANTE/ESTABLECIMIENTO REMITENTE (cada persona que se indique recibirá una copia del informe)

Nombre del establecimiento (código del establecimiento)	Dirección	Ciudad	Estado/país	Código postal	Teléfono
---	-----------	--------	-------------	---------------	----------

Nombre del proveedor con licencia solicitante (apellido, nombre de pila) (código)	N.º de NPI	Teléfono (solo para resultados de TTR)	Fax (para resultados)	Correo electrónico (para resultados)
---	------------	--	-----------------------	--------------------------------------

Otros destinatarios de los resultados

Nombre de asesor genético u otro proveedor médico (apellido, nombre de pila) (código)	Teléfono/fax/correo electrónico
---	---------------------------------

SOLICITUD DE LA PRUEBA

Seleccione solamente una prueba. Pruebas disponibles en EE. UU., Canadá y Puerto Rico.

Si existiera algún familiar cosanguíneo con un informe de prueba genética de TTR positivo, se recomienda hacer una prueba de análisis de sitio específico. Indique el nombre y fecha de nacimiento del pariente.

Se necesita la siguiente información al solicitar un análisis de mutación conocida para una mutación identificada en un laboratorio externo:

- Informe del familiar afectado (obligatorio)
- Control positivo (recomendado)

Nombre _____ Fecha de nacimiento _____

Marcar para solicitar	Nombre de la prueba	Código de prueba	Cant. de genes	Lista de genes		
<input type="checkbox"/>	Amiloidosis por transtiretina	1560	1	TTR		
<input type="checkbox"/>	NeuroPathySelect (incluye TTR)	9570	81	TTR, AARS, AIFM1, APOA1, AT1L1, ATL3, 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, CSRP3, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FHL1, 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, SCNSA, SNTA1, SOS1, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TECRL, TGFβ3, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TRPM4, TTN, TXNRD2, VCL		
<input type="checkbox"/>	Análisis de sitio específico TTR	1562		Nombre y fecha de nacimiento del pariente que se hizo la prueba con Ambry	N.º de acesión de Ambry	Variante a detectar

Página 2 - obligatorio

ELEGIBILIDAD DEL PACIENTE: los pacientes deben ser mayores de 18 años de edad y tener antecedentes familiares de amiloidosis ATTR hereditaria O tener al menos 2 de los síntomas en **NEGRITA** consistentes con amiloidosis ATTR hereditaria con polineuropatía O una biopsia positiva de amiloidosis

LISTA DE VERIFICACIÓN DE SÍNTOMAS (marque todas las afecciones que correspondan)

<p>¿El paciente tiene antecedentes familiares de amiloidosis ATTR hereditaria? <input type="checkbox"/> Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> El paciente no sabe</p> <p>Si ya se hicieron pruebas genéticas positivas de TTR en la familia, indique el nombre y fecha de nacimiento del pariente: Nombre _____ Fecha de nacimiento _____</p> <p><input type="checkbox"/> Disfunción sensorial: Edad de aparición: _____ <input type="checkbox"/> adormecimiento y hormigueo en pies y/o manos <input type="checkbox"/> sensibilidad al dolor y a la temperatura <input type="checkbox"/> dolor en extremidades</p> <p><input type="checkbox"/> Disfunción motriz: Edad de aparición: _____ <input type="checkbox"/> debilidad muscular <input type="checkbox"/> falta de equilibrio <input type="checkbox"/> dificultad para caminar</p> <p><input type="checkbox"/> Disfunción autonómica: Edad de aparición: _____ <input type="checkbox"/> hipotensión ortostática <input type="checkbox"/> saciedad temprana <input type="checkbox"/> náuseas y vómitos <input type="checkbox"/> cambios en la motilidad gastrointestinal <input type="checkbox"/> disfunción eréctil <input type="checkbox"/> disfunción vesical</p> <p><input type="checkbox"/> Gastrointestinal: Edad de aparición: _____ <input type="checkbox"/> diarrea o constipación que no responde a los tratamientos normales <input type="checkbox"/> episodios alternantes de diarrea/constipación</p>	<p><input type="checkbox"/> Enfermedad cardíaca: Edad de aparición: _____ <input type="checkbox"/> falta de aire <input type="checkbox"/> edema <input type="checkbox"/> fatiga <input type="checkbox"/> palpitaciones <input type="checkbox"/> arritmias</p> <p><input type="checkbox"/> Problemas renales: Edad de aparición: _____ <input type="checkbox"/> proteinuria <input type="checkbox"/> falla/insuficiencia renal</p> <p><input type="checkbox"/> Síndrome del túnel carpiano bilateral: Edad de aparición: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Estenosis espinal lumbar: Edad de aparición: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Pérdida de peso involuntaria: Edad de aparición: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Uso de radiotrazador miocárdico (^{99m}Tc-PYP/DPD/HMDP) en gammagrafía ósea y la ausencia de una proteína monoclonal en suero u orina: Edad de aparición: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Biopsia positiva de amiloidosis: Edad de aparición: _____</p> <p>Aproximadamente, ¿con cuántos médicos se atendió el paciente por esta afección? _____</p>
---	---

CONFIRMACIÓN DE CONSENTIMIENTO INFORMADO Y NECESIDAD MÉDICA PARA PRUEBAS GENÉTICAS

La persona abajo firmante (o representante de la misma) garantiza que se trata de un profesional médico con licencia autorizado para pedir pruebas genéticas y confirma que el paciente ha dado el consentimiento informado correspondiente para las pruebas genéticas. Confirmando que las pruebas son médicamente necesarias y que los resultados podrían tener un impacto en el manejo médico para el paciente. Toda la información presente en este formulario de solicitud es correcta, según mi leal saber y entender. En relación con el programa hATTR Compass, he informado al paciente que Ambry Genetics podría notificarme a mí, el profesional médico solicitante, novedades clínicas relacionadas con los resultados de las pruebas genéticas. También he informado al paciente que es posible que se usen y divulguen datos anonimizados de pacientes a terceros, incluyendo Ionis Pharmaceuticals, Inc., con fines comerciales y de investigación. Para solicitudes originadas en Canadá, he informado al paciente que su información personal y muestra se transferirán a y procesarán en los Estados Unidos, y que es posible que se usen y divulguen datos anonimizados de pacientes a terceros, incluyendo Ionis Pharmaceuticals, Inc., con fines comerciales y de investigación. Garantizo que no solicitaré ningún tipo de remuneración por esta prueba patrocinada a ningún tercero, incluyendo, entre otros, a programas de cuidados de la salud federales de EE. UU. También reconozco que la información de contacto de la organización y el médico proporcionada en la solicitud puede ser compartida con terceros, incluyendo Ionis Pharmaceuticals, Inc., y por el presente doy mi consentimiento para que dichos terceros me puedan contactar directamente en relación con el programa hATTR Compass, productos de Ionis Pharmaceuticals Inc., o ensayos clínicos posibles o en curso patrocinados por Ionis Pharmaceuticals Inc. Comprendo que el uso de esta prueba patrocinada no constituye, ni debería interpretarse como, ya sea de manera expresa o implícita, una obligación o incentivo para que yo recomiende, compre, pida, recete, promueva, administre o respalde de manera alguna cualquier producto de Ionis Pharmaceuticals Inc. o cualquier otro producto o servicio de Ambry Genetics.

Firma obligatoria para el procesamiento	Firma del profesional médico:	Fecha:
--	--------------------------------------	---------------

Para solicitar un kit de toma de muestra de cortesía visite: ambrygen.com/hattr-compass-kits