	Sistema de Gestión Integrado Registro	RG 852
		Rev. 1
Formulario Web para Exoma Completo (NGS)		Sector: SAB

VARIABLES PRE ANALÍTICAS PARA SOLICITUD WEB

Exoma Completo/Exoma completo en trío/Análisis Bioinformático Exoma Completo

Importante: Este documento tiene como objetivo guiar al profesional sobre la información a ingresar al momento de la solicitud del estudio en nuestro sistema. No es un documento válido para el ingreso de la muestra, toda solicitud de estudio debe realizarse a través del formulario Web integrado en nuestra extranet. Caso contrario el ingreso será rechazado debiendo realizar la solicitud a través de nuestro sistema y enviar una nueva muestra.

En caso de ser una repetición de un primer estudio de Cibic, se debe tener a disposición el número de ID anterior (CIBIC).

Datos personales

- Nombre: _____
- Apellido: _____
- DNI: _____
- Fecha de nacimiento: _____
- Sexo (seleccione uno): Femenino/Masculino/No binario
- ID externo (opcional): _____

Estudio a realizar (seleccione uno)

Exoma Completo (2164):


- ¿Desea incluir el análisis del genoma mitocondrial en este estudio?: SI / NO
- ¿Desea incluir el análisis de hallazgos secundarios recomendados por ACMG? SI / NO
- ¿Es repetición de un estudio anterior? SI / NO
 - Si es sí, indique el ID anterior: _____

Análisis bioinformático Exoma Completo (2743):

- ¿Desea incluir el análisis del genoma mitocondrial en este estudio?: SI / NO
- ¿Desea incluir el análisis de hallazgos secundarios recomendados por ACMG? SI / NO
- ID anterior: _____
- Motivo de reapertura: _____

Exoma Completo en trío (2995):

- ¿Desea incluir el análisis del genoma mitocondrial en este estudio?: SI / NO
- ¿Desea incluir el análisis de hallazgos secundarios recomendados por ACMG? SI / NO
- ¿La madre presenta sintomatología similar al probando? SI / NO
- ¿El padre presenta sintomatología similar al probando? SI / NO

	Sistema de Gestión Integrado Registro	RG 852
		Rev. 1
Formulario Web para Exoma Completo (NGS)		Sector: SAB

Información Clínica del/a paciente

IMPORTANTE! Tenga en cuenta que la información clínica del paciente que usted adjunte en esta sección será determinante en la calidad y rendimiento diagnóstico de este estudio.

- Diagnóstico presuntivo (obligatorio)
- Historia clínica / Estudios complementarios (obligatorio) – puede adjuntar archivos .pdf

Tener en cuenta que la incorporación de información clínica al estudio maximiza el éxito de diagnóstico del mismo.

Opcional

Genes a incluir en el análisis:

- ➔ Si usted lo desea puede detallar los genes que considera deben ser incluidos en el análisis. Recuerde que para que los mismos puedan ser correctamente incluidos en el análisis, éstos deben detallarse acorde a la nomenclatura HGNC (<https://www.genenames.org/>).

Términos HPO a incluir en el análisis:

- ➔ Si usted lo desea puede detallar los términos HPO que considera deben ser incluidos en el análisis. Recuerde que para que los mismos puedan ser correctamente incluidos en el análisis, éstos deberán detallarse bajo el código propuesto por HPO (<https://hpo.jax.org/>). Ejemplo: para el término Aracnodactilia -> HP:0001166