



**Anexo II**  
**Sección de Errores**  
**Congénitos del Metabolismo**  
**(Institut de Bioquímica Clínica, IBC)**

## ÍNDICE

- Instrucciones generales para la preparación, conservación y envío de muestras
- Instrucciones específicas para la obtención de leucocitos
- Instrucciones específicas para la obtención de linfocitos
- Instrucciones específicas para la obtención de eritrocitos
- Instrucciones específicas para la obtención de biopsia de piel
- Test de sobrecarga de alopurinol
- Solicitud diagnóstica
  - Datos Clínicos
  - Autorización y Solicitud Analítica
  - Consentimientos informados

## 1. INSTRUCCIONES GENERALES PARA LA PREPARACIÓN, CONSERVACIÓN Y ENVÍO DE MUESTRAS

MUESTRA	CANTIDAD NECESARIA	PREPARACIÓN	CONSERVACIÓN	ENVÍO
Orina de 24 horas	Una alícuota de 50mL	Sin conservantes, congelación inmediata	-20°C	Nieve carbónica
Orina (1 micción)	10-20mL	Sin conservantes, congelación inmediata	-20°C	Nieve carbónica
Plasma	0,5-3 mL (según edad)	2-5 mL de sangre recogida en EDTA o heparina, centrifugar suavemente, <u>separar el plasma a otro tubo y congelar inmediatamente</u>	-20°C	Nieve carbónica
Suero	0.5-3 mL (según edad)	Evitar hemólisis, antes de centrifugar esperar a la retracción del coágulo. Recoger el sobrenadante en otro tubo y congelar inmediatamente. <u>Proteger de la luz si es para determinar esteroides</u>	-20°C	Nieve carbónica
Líquido cefalorraquídeo	0,5-1 mL	Congelación inmediata	-20°C	Nieve carbónica
Sangre total para:	Leucocitos, 5-10mL	Recogida sobre heparina de litio <u>Si desean enviar las muestras preparadas, ver apartado 2</u>	Temperatura ambiente	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h. CONTACTAR PREVIAMENTE
	Linfocitos, 5-10mL	Toma de muestra en ayunas. Recogida sobre EDTA <u>Si desean enviar las muestras preparadas, ver apartado 3</u>	Temperatura ambiente	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h. CONTACTAR PREVIAMENTE
	Eritrocitos, 2mL	Toma de muestra en ayunas. Recogida sobre EDTA <u>Si desean enviar las muestras preparadas, ver apartado 4</u>	Temperatura ambiente	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h.
	Granulocitos, 10mL	Recogida con heparina de litio. Debe haber transcurrido como mínimo 6 horas desde la última toma de medicación	Temperatura ambiente	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h. ULTIMA SEMANA DE CADA MES
	DNA, 2-5 mL	Recogida en EDTA	Temperatura ambiente	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h.
Sangre impregnada en papel	2-4 círculos	Gotas de sangre recogidas en papel de filtro Whatman 903 (el mismo que el de cribado neonatal)	Temperatura ambiente	Temperatura ambiente

MUESTRA	CANTIDAD NECESARIA	PREPARACIÓN	CONSERVACIÓN	ENVÍO
Biopsia de piel	Superficie de 3 mm <sup>2</sup> x 1 mm de profundidad	En medio de cultivo estéril. Ver texto en apartado 5	Temperatura ambiente, en medio de cultivo estéril.  <u>NO CONGELAR</u>	Temperatura ambiente Enviar en el plazo de 24h
Biopsia muscular	50-100 mg	Sin conservantes, congelación inmediata en nitrógeno líquido.  No utilizar bisturí eléctrico	-80°C	Nieve carbónica  (4-5Kg)
Otras Biopsias	Variable, consultar laboratorio	Sin conservantes, congelación inmediata en nitrógeno líquido	- 80°C	Nieve carbónica  (3-4Kg)
DNA	100-200 µL  ( 200 ng/µL)	Según protocolos de rutina de cada laboratorio/hospital.	Temperatura ambiente o congelado	Temperatura ambiente o congelado
Líquido amniótico	15-20 mL, si es posible	Punción, condiciones estériles	Temperatura ambiente  <u>NO CONGELAR</u>	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h  <u>INDISPENSABLE</u> <u>CONCERTACIÓN</u> <u>PREVIA</u>
Biopsia Corial	Mínimo 20 mg	Separar cuidadosamente la decidua materna y sumergir la biopsia en medio de cultivo estéril.	Temperatura ambiente  <u>NO CONGELAR</u>	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h  <u>INDISPENSABLE</u> <u>CONCERTACIÓN</u> <u>PREVIA</u>

## 2. INSTRUCCIONES ESPECÍFICAS PARA LA OBTENCIÓN DE LEUCOCITOS

### Reactivos

Ø EDTA 0.2M - Guardar en nevera, estable durante 6 meses.

Ø Tampón de lisis:

NH <sub>4</sub> Cl	8.3 g
KHCO <sub>3</sub>	1 g
EDTA 0.2M	0.5 mL

Mezclar y llevarlo a 1 L. El pH tiene que estar entre 7.1 y 7.3  
Guardar en nevera, estable durante 6 meses.

Ø Suero fisiológico: NaCl 0.9% - Pesar 0.9 g y disolver en 100 mL de agua bidestilada.  
Guardar a temperatura ambiente. Estable durante 6 meses.

### Método:

1. Extraer de 5-10 mL de sangre recogida sobre heparina de litio
2. Centrifugar la sangre a 1500 rpm 10 min.
3. Separar el anillo que hay entre el plasma y los eritrocitos (aprox. unos 2 mL), ponerlo en un nuevo tubo.
4. Añadir 10- 13 mL de tampón de lisis.
5. Mezclar bien, girando el tubo lentamente.
6. Mantener en hielo 15 min.
7. Centrifugar 10 min. a 1200 rpm
8. Sacar el sobrenadante y descartar.
9. Si el pellet está muy rojo, resuspender con una pipeta y repetir los pasos
1. 3 al 7, añadiendo nuevamente 10- 13 mL de tampón de lisis.
10. Añadir 2 mL de tampón de lisis, resuspender el pellet con una pipeta.
11. Mantener en hielo 5 min.
12. Añadir suero fisiológico hasta 15 mL para limpiar
13. Centrifugar 10 min. a 1200 rpm
14. Sacar el sobrenadante y descartar
15. Congelar el pellet o sedimento a -20°C hasta su envío

NOTA: Si la sangre no se puede procesar, se puede guardar a 4°C 48 h como máximo

*Conservación: -20°C ó -80°C para larga conservación .  
Envío: congelado, en caja de porex-pan con nieve carbónica*

### 3. INSTRUCCIONES ESPECÍFICAS PARA LA OBTENCIÓN DE ERITROCITOS

- Extraer 2 mL. de sangre recogida sobre EDTA. Toma de muestra en ayunas.
- Homogeneizar la sangre con cuidado por inversión (3-4 veces) y centrifugar suavemente
- Separar el plasma inmediatamente y congelarlo a -20°C
- Lavar el sedimento de eritrocitos, dos veces, con suero fisiológico
- Eliminar bien el sobrenadante y congelar el sedimento a -20°C hasta su envío

*Conservación: -20°C ó -80°C para una larga conservación.  
Envío: congelado, en caja de porex-pan con nieve carbónica*

### 4. INSTRUCCIONES ESPECÍFICAS PARA LA OBTENCIÓN DE BIOPSIA DE PIEL

- Desinfección: con alcohol 96°.
- Toma de muestra: Cara interna del brazo (zona no vellosa). Emplear material estéril.
- Tamaño deseado: 3 mm<sup>2</sup> de superficie x 1 mm de profundidad (debe incluir las capas basales de la dermis sin llegar al tejido adiposo).

Recipiente: donde se va a depositar la biopsia. Tubo estéril con tapón de rosca que cierre herméticamente, lleno de medio de cultivo (sin suero fetal). En su defecto se puede utilizar una solución salina estéril (en este caso la muestra deberá llegar al laboratorio en 24h.)

*Envío: Lo antes posible, a temperatura ambiente.*

*Biopsia post-mortem: Seguir las mismas normas de asepsia total, tanto en el material quirúrgico como en la desinfección de la piel.*

**NO CONGELAR**

## 5. TEST DE SOBRECARGA DE ALOPURINOL

- Recoger la orina de la noche anterior.
- Por la mañana administrar la sobrecarga de alopurinol en una sola dosis, vía oral

DOSIS:	Niños de 6 meses a 6 años	100 mg.
	Niños de 6 a 10 años	200 mg.
	A partir de los 10 años	300 mg.

- A continuación recoger la orina en 4 fracciones y guardarlas en nevera.

FRACCION:	Fracción 1:	0-6 h.	después de la sobrecarga
	Fracción 2:	7-12 h.	después de la sobrecarga
	Fracción 3:	13-18 h.	después de la sobrecarga
	Fracción 4:	19-24 h.	después de la sobrecarga

Enviar las orinas **CONGELADAS** para valorar ácido urico.

**NOTA:** Es necesario que, durante la realización del test, la ingestión de proteínas sea la habitual, pues es un factor importante en la eliminación de ácido urico y orotidina

# **SOLICITUD DIAGNÓSTICA**

**Debe ir acompañada de los siguientes documentos:**

- Datos clínicos**
- Autorización y solicitud analítica**
- Consentimientos informados**

## Datos Clínicos

IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE		TIPO DE MUESTRA
Nombre:		<input type="checkbox"/> Orina ( 24h.) <input type="checkbox"/> Orina
Fecha de Nacimiento:		<input type="checkbox"/> Plasma <input type="checkbox"/> Suero
Médico que lo Remite:		<input type="checkbox"/> L.C.R. <input type="checkbox"/> Sangre total
Hospital:		<input type="checkbox"/> Leucocitos <input type="checkbox"/> Linfocitos
Servicio:		<input type="checkbox"/> Eritrocitos <input type="checkbox"/> Músculo
Dirección: CP:		<input type="checkbox"/> Hígado <input type="checkbox"/> B. piel
Población: <span style="float:right">Teléfono:</span>		<input type="checkbox"/> Líquido amniótico <input type="checkbox"/> B. corion
Fax: <span style="float:right">Fecha de Envío:</span> e-mail:		<input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> Sangre en papel Otros:
Hipótesis Diagnóstica (incluir resumen de la historia clínica en hoja aparte):		
Edad inicio: <span style="float:right">Observaciones:</span>		
<b>I) ANOMALÍAS FÍSICAS GENERALES</b>	<b>V) ANOMALÍAS NEFROLÓGICAS</b>	<b>IX) ANOMALÍAS RADIOLÓGICAS</b>
<input type="checkbox"/> Retraso estatural >2 D S	<input type="checkbox"/> Cálculos renales	<input type="checkbox"/> Retraso de la edad ósea
<input type="checkbox"/> Retraso ponderal > 2 D S	<input type="checkbox"/> Quistes renales	<input type="checkbox"/> Anomalías esqueléticas
<input type="checkbox"/> Anomalías cefálicas	<input type="checkbox"/> Color/olor extraño de la orina	<input type="checkbox"/> Calcificaciones puntiformes
<input type="checkbox"/> Facies anómala	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Calcificaciones suprarrenales
<input type="checkbox"/> Hipertrofia gingival	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Anomalías en cabellos, uñas	<b>VI) ANOMALÍAS NEUROLÓGICAS</b>	<b>X) HEMATOLOGÍA</b>
<input type="checkbox"/> Hirsutismo	<input type="checkbox"/> Retraso mental	<input type="checkbox"/> Anemia
<input type="checkbox"/> Anomalías cutáneas	<input type="checkbox"/> Retraso motor	<input type="checkbox"/> Leucopenia
<input type="checkbox"/> Hepatomegalia	<input type="checkbox"/> Ataxia	<input type="checkbox"/> Trombopenia
<input type="checkbox"/> Esplenomegalia	<input type="checkbox"/> Espasticidad	<input type="checkbox"/> Anomalías trombo-embólicas
<input type="checkbox"/> Ictericia	<input type="checkbox"/> Hipotonía	<input type="checkbox"/> Tendencia a sangrar
<input type="checkbox"/> Sordera	<input type="checkbox"/> Distrofia/debilidad muscular	<input type="checkbox"/> Linfocitos vacuolados
<input type="checkbox"/> Taquipnea	<input type="checkbox"/> Nistagmus	<input type="checkbox"/> Anomalías en médula ósea
<input type="checkbox"/> Crisis de apnea	<input type="checkbox"/> Distonía	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Convulsiones	<b>XI) ANOMALÍAS DE LABORATORIO</b>
<b>II) SIGNOS OCULARES</b>	<input type="checkbox"/> Mioclonías	<input type="checkbox"/> Acidosis
<input type="checkbox"/> Opacidad corneal	<input type="checkbox"/> Oftalmoplejia	<input type="checkbox"/> Alcalosis
<input type="checkbox"/> Cataratas	<input type="checkbox"/> Coma/Letargia	<input type="checkbox"/> Hipoglucemia
<input type="checkbox"/> Atrofia óptica	<input type="checkbox"/> Trastornos del comportamiento	<input type="checkbox"/> Cetosis
<input type="checkbox"/> Degeneración retiniana	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Hiperamonemia
<input type="checkbox"/> Mancha rojo cereza	<b>VII) NEUROIMAGEN</b>	<input type="checkbox"/> Láctico/Pirúvico
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Atrofia	<input type="checkbox"/> Hipocolesterolemia
<b>III) ANOMALÍAS CARDÍACAS</b>	<input type="checkbox"/> Desmielinización	<b>XII) NUTRICIÓN</b>
<input type="checkbox"/> Cardiomegalia	<input type="checkbox"/> Trastornos de migración	<input type="checkbox"/> Parenteral
<input type="checkbox"/> Cardiomiopatía	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Dietas especiales
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<b>IV) ANOMALÍAS GASTROINTESTINALES</b>	<b>VIII) NEUROFISIOLOGÍA</b>	<b>XIII) GENÉTICA</b>
<input type="checkbox"/> Vómitos	<input type="checkbox"/> Potenciales evocados alterados	<input type="checkbox"/> Consanguinidad
<input type="checkbox"/> Diarrea	<input type="checkbox"/> Lentitud en la velocidad de conducción	<input type="checkbox"/> Otros familiares con cuadro parecido
<input type="checkbox"/> Rechazo de alimentos	<input type="checkbox"/> Signos miopáticos	<input type="checkbox"/> Muertes inexplicables en la infancia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Electroencefalograma patológico	<b>XIV) MEDICACIÓN</b>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

INSTITUT DE BIOQUÍMICA CLÍNICA

c/ Mejía Lequerica, s/n. Edifici Helios III, planta baixa - 08028 Barcelona

Tel 93 227 56 00 - Fax 93 227 56 68

## AUTORIZACIÓN

Paciente:

Dr:

Centro Solicitante:

NIF:

Servicio:

Firma del gerente o persona autorizada:

Fecha:

Total:

€

## SOLICITUD ANALÍTICA

ESTUDIOS DE METABOLITOS				
Marcar con una cruz el estudio que se solicita				
La preparación de granulocitos (GR) se realiza la última semana de cada mes				
	METABOLITOS	ENFERMEDAD/ GRUPO DE ENFERMEDADES	ESPECIMEN	€
<input type="checkbox"/>	Ácido 4-hidroxibutírico	Aciduria 4-hidroxibutírica	OR	329
<input type="checkbox"/>	Ácido metilmalónico	Acidemias metilmalónicas, deficiencias de B12	OR, PL	153
<input type="checkbox"/>	Ácido mevalónico	Acidemia mevalónica	OR	153
<input type="checkbox"/>	Ácido N-acetilaspártico	Canavan	OR	329
<input type="checkbox"/>	Ácido orótico	Ciclo de la urea	OR	102
<input type="checkbox"/>	Ácido siálico libre	Sialurias	OR-24	102
<input type="checkbox"/>	Ácidos glutárico y 3-hidroxi-glutárico	Aciduria glutárica tipo I	OR	329
<input type="checkbox"/>	Ácidos glutárico y 3-hidroxi-glutárico	Aciduria glutárica tipo I (control tratamiento)	OR	102
<input type="checkbox"/>	Ácidos grasos de cadena muy larga	Peroxisomales	S, PL	289
<input type="checkbox"/>	Ácidos grasos de cadena muy larga	Peroxisomales	LN	329
<input type="checkbox"/>	Ácidos grasos de cadena muy larga	Peroxisomales	FB	350
<input type="checkbox"/>	Ácidos grasos poliinsaturados (PUFAS y esenciales)	Peroxisomales y deficiencias de PUFAS	S, ER	289
<input type="checkbox"/>	Ácidos grasos poliinsaturados (PUFAS y esenciales)	Peroxisomales y deficiencias de PUFAS	LN	329
<input type="checkbox"/>	Ácidos grasos ramificados (Acs. Fitánico y Pristánico)	Refsum y otras peroxisomals	S	102
<input type="checkbox"/>	Ácidos 3-hidroxi-propiónico y metilcátrico (control de tratamiento)	Acidemia propiónica	OR	153
<input type="checkbox"/>	Ácidos orgánicos	Acidurias orgánicas, aminoacidopatías	OR	297
<input type="checkbox"/>	Acilcarnitinas	Acidurias orgánicas, deficiencias beta-oxidación mitocondrial	PL, OR, SP	215
<input type="checkbox"/>	Aminoácidos	Aminoacidopatías, acidurias orgánicas	OR, PL, LCR	102
<input type="checkbox"/>	Carnitina libre/total	Deficiencias de carnitina	PL, M, OR	102
<input type="checkbox"/>	Catepsina K	Picnodisostosis	S	87
<input type="checkbox"/>	Catepsina K	Picnodisostosis	FB	148
<input type="checkbox"/>	Cetoácidos	Jarabe de arce y deficiencia de PDH	OR	329
<input type="checkbox"/>	Cistina intraleucocitaria	Cistinosis	GR	308
<input type="checkbox"/>	Colesterol libre intracelular	Niemann Pick tipo C	FB	153
<input type="checkbox"/>	Composición lipídica cualitativa y cuantitativa	Acúmulo lipídico	T	329
<input type="checkbox"/>	Cribado de Glucosaminoglucanos	Mucopolisacaridosis	OR-24	51
<input type="checkbox"/>	Esteroles	Metabolismo esteroles	S, PL, ER	165
<input type="checkbox"/>	Esteroles	Metabolismo esteroles	LN	216
<input type="checkbox"/>	Esteroles	Metabolismo esteroles	F	226
<input type="checkbox"/>	Galactosa	Galactosemias	PL	82
<input type="checkbox"/>	Galactosa-1-fosfato	Galactosemias	ER	102
<input type="checkbox"/>	Guanidinacetato y creatina	Deficiencias de creatina cerebral	OR, PL	206
<input type="checkbox"/>	Homocisteína	Homocistinurias	PL	102
<input type="checkbox"/>	Isoformas de sialotransferrina	Defectos congénitos de la glicosilación (CDG)	S, PL	123
<input type="checkbox"/>	Oligosacáridos	Glucoproteinosis y glucogenosis II, III i VI	OR-24	102
<input type="checkbox"/>	Plasmalógenos	Condriodisplasia punctata y otras peroxisomales	ER	268
<input type="checkbox"/>	Plasmalógenos	Condriodisplasia punctata y otras peroxisomales	LN	319

INSTITUT DE BIOQUÍMICA CLÍNICA

c/ Mejía Lequerica, s/n. Edifici Helios III, planta baixa - 08028 Barcelona

Tel 93 227 56 00 - Fax 93 227 56 68

<input type="checkbox"/>	Plasmalógenos	Condriodisplasia punctata y otras peroxisomales	FB	329
<input type="checkbox"/>	SAICAR	Metabolismo de purinas (Def. Adenilosuccinato liasa)	OR	51
<input type="checkbox"/>	Sobrecarga de Alopurinol	Portadoras de OCT	OR	204
<input type="checkbox"/>	Succinilacetona	Tirosinemia tipo I	OR	329
<input type="checkbox"/>	Succinilacetona	Tirosinemia tipo I (control tratamiento)	OR	153
<input type="checkbox"/>	Sulfátidos	Leucodistrofia metacromática	OR-24	102
<input type="checkbox"/>	Tipificación de Glucosaminoglucanos	Mucopolisacaridosis	OR-24	82

### ESTUDIOS ENZIMÁTICOS Y OTROS ENSAYOS "IN VITRO"

**Marcar con una cruz el estudio que se solicita**

**La preparación de leucocitos o linfocitos se realizará previa concertación**

**Los estudios de enzimas lisosomales en suero se realizan como cribado; un resultado positivo se debe comprobar en otros tejidos**

	ENFERMEDAD	PROTEÍNAS/ ENZIMAS	ESPECIMEN	€
<input type="checkbox"/>	Acidemia propiónica y acidemia metilmalónica	Incorporación de <sup>14</sup> C propionato	FB	308
<input type="checkbox"/>	Aciduria argininsuccínica	Arginina succinato liasa	ER, H	247
<input type="checkbox"/>	Aciduria argininsuccínica	Arginina succinato liasa	FB	308
<input type="checkbox"/>	Adrenoleucodistrofia ligada al X (X-ALD/AMN)	Proteína ALDP	FB	185
<input type="checkbox"/>	Argininemia	Arginasa	ER, H	206
<input type="checkbox"/>	Aspartilglusaminuria	N-aspartilglucosaminidasa	LE	179
<input type="checkbox"/>	Aspartilglusaminuria	N-aspartilglucosaminidasa	FB	189
<input type="checkbox"/>	Beta-manosidosis	β -Manosidasa	S	128
<input type="checkbox"/>	Beta-manosidosis	β -Manosidasa	LE	179
<input type="checkbox"/>	Beta-manosidosis	β -Manosidasa	FB	189
<input type="checkbox"/>	Beta-oxidación mitocondrial, deficiencias de la	Oxidación de palmitato deuterado	FB	267
<input type="checkbox"/>	Carbamil fosfato sintetasa (CPS), deficiencia de	Carbamil fosfato sintetasa (CPS)	D,H,Y	247
<input type="checkbox"/>	Ceroide Lipofuscinosi Neuronal infantil CNL1	Palmitoil proteína tioesterasa	LE	138
<input type="checkbox"/>	Ceroide Lipofuscinosi Neuronal infantil CNL1	Palmitoil proteína tioesterasa	FB	148
<input type="checkbox"/>	Ceroide Lipofuscinosi Neuronal infantil CNL2	Tripeptidil peptidasa I	FB	148
<input type="checkbox"/>	Fabry	α -Galactosidasa A	S	87
<input type="checkbox"/>	Fabry	α -Galactosidasa A	LE	138
<input type="checkbox"/>	Fabry	α -Galactosidasa A	FB	148
<input type="checkbox"/>	Fucosidosis	α -Fucosidasa	S	128
<input type="checkbox"/>	Fucosidosis	α -Fucosidasa	LE	179
<input type="checkbox"/>	Fucosidosis	α -Fucosidasa	FB	189
<input type="checkbox"/>	Fumarasa, deficiencia de	Fumarasa	M	123
<input type="checkbox"/>	Fumarasa, deficiencia de	Fumarasa	FB	185
<input type="checkbox"/>	Galactosemia	Galactosquinasa	ER, ST	165
<input type="checkbox"/>	Galactosemia	Galactosa-1-fosfato uridil transferasa	ER	165
<input type="checkbox"/>	Galactosemia	UPD-galactosa-4-epimerasa	ER, ST	165
<input type="checkbox"/>	Gangliosidosis GM1 y Morquio B	β -Galactosidasa	S	87
<input type="checkbox"/>	Gangliosidosis GM1 y Morquio B	β -Galactosidasa	LE	138
<input type="checkbox"/>	Gangliosidosis GM1 y Morquio B	β -Galactosidasa	FB	148
<input type="checkbox"/>	Gangliosidosis GM2 (Tay-Sachs y Sandhof)	β -hexosaminidasa total y distribución isoenzimática	S	206
<input type="checkbox"/>	Gangliosidosis GM2 (Tay-Sachs y Sandhof)	β -hexosaminidasa total y distribución isoenzimática	LE	257
<input type="checkbox"/>	Gangliosidosis GM2 (Tay-Sachs y Sandhof)	β -hexosaminidasa total y distribución isoenzimática	FB	267
<input type="checkbox"/>	Gaucher	β -Glucocerebrosidasa	LE	137
<input type="checkbox"/>	Gaucher	β -Glucocerebrosidasa	FB	148
<input type="checkbox"/>	Gaucher	Quitotriosidasa (control tratamiento)	S	62
<input type="checkbox"/>	Glicosilación tipo Ia, defecto congénito de	Fosfomanomutasa	LE	174
<input type="checkbox"/>	Glicosilación tipo Ia, defecto congénito de	Fosfomanomutasa	FB	185
<input type="checkbox"/>	Glicosilación tipo Ib, defecto congénito de	Fosfomanosa isomerasa	LE	174
<input type="checkbox"/>	Glicosilación tipo Ib, defecto congénito de	Fosfomanosa isomerasa	FB	185
<input type="checkbox"/>	Hunter (Mucopolisacaridosis II)	Iduronosulfatasa	S	206
<input type="checkbox"/>	Hunter (Mucopolisacaridosis II)	Iduronosulfatasa	LE	257
<input type="checkbox"/>	Hunter (Mucopolisacaridosis II)	Iduronosulfatasa	FB	267
<input type="checkbox"/>	Hurler (Mucopolisacaridosis I)	α -Iduronidasa	LE	179
<input type="checkbox"/>	Hurler (Mucopolisacaridosis I)	α -Iduronidasa	FB	189
<input type="checkbox"/>	Jarabe de Arce	Oxidación de leucina	FB	226
<input type="checkbox"/>	Krabbe	Galactocerebrosidasa	LE	257
<input type="checkbox"/>	Krabbe	Galactocerebrosidasa	FB	267
<input type="checkbox"/>	Leucodistrofia metacromática y mucosulfatidosis	Arilsulfatasa A	LE	138
<input type="checkbox"/>	Leucodistrofia metacromática y mucosulfatidosis	Arilsulfatasa A	FB	148
<input type="checkbox"/>	Manosidosis	α -Manosidasa	S	87
<input type="checkbox"/>	Manosidosis	α -Manosidasa	LE	138
<input type="checkbox"/>	Manosidosis	α -Manosidasa	FB	148
<input type="checkbox"/>	Maroteaux Lamy (Mucopolisacaridosis VI) y mucosulfatidosis	Arilsulfatasa B	LE	138
<input type="checkbox"/>	Maroteaux Lamy (Mucopolisacaridosis VI) y mucosulfatidosis	Arilsulfatasa B	FB	148
<input type="checkbox"/>	Mitocondriales	Complejos I, II, III y IV de la cadena respiratoria	M	495

INSTITUT DE BIOQUÍMICA CLÍNICA

c/ Mejía Lequerica, s/n. Edifici Helios III, planta baixa - 08028 Barcelona

Tel 93 227 56 00 - Fax 93 227 56 68

<input type="checkbox"/>	Mitocondriales	mitocondrial		
<input type="checkbox"/>	Mitocondriales	Complejos I, II, III y IV de la cadena respiratoria mitocondrial	FB	495
<input type="checkbox"/>	Mitocondriales	Oxidación de sustratos energéticos	M fresco	274
<input type="checkbox"/>	Morquio A (Mucopolisacaridosis tipo IVA)	Galactosa-6-sulfato sulfatasa	LE	137
<input type="checkbox"/>	Morquio A (Mucopolisacaridosis tipo IVA)	Galactosa-6-sulfato sulfatasa	F	148
<input type="checkbox"/>	Mucopolipidosis II	Hidrolasas lisosomales	S	347
<input type="checkbox"/>	Mucopolipidosis II	Hidrolasas lisosomales	FB	408
<input type="checkbox"/>	Mucosulfatidosis	Arilsulfatasa C	LE	138
<input type="checkbox"/>	Mucosulfatidosis	Arilsulfatasa C	FB	148
<input type="checkbox"/>	Niemann PicK tipo A y B	Esfingomielinasa	LE	206
<input type="checkbox"/>	Niemann PicK tipo A y B	Esfingomielinasa	FB	267
<input type="checkbox"/>	Ornitina carbamil transferasa (OCT), deficiencia de	Ornitina carbamil transferasa (OCT)	D,H,Y	247
<input type="checkbox"/>	Piruvato deshidrogenasa (PDH), deficiencia de	Piruvato deshidrogenasa (PDH)	M, H	289
<input type="checkbox"/>	Piruvato deshidrogenasa (PDH), deficiencia de	Piruvato deshidrogenasa (PDH)	FB	452
<input type="checkbox"/>	Pompe (Glucogenosis II)	$\alpha$ -1,4-glucosidasa	LN	138
<input type="checkbox"/>	Pompe (Glucogenosis II)	$\alpha$ -1,4-glucosidasa	FB	148
<input type="checkbox"/>	Sanfilippo C (Mucopolisacaridosis tipo IIIC)	Acetil CoA: glucosaminido N-acetiltransferasa	FB	148
<input type="checkbox"/>	Sanfilippo A (Mucopolisacaridosis tipo IIIA)	Heparán N-sulfatasa	LE	257
<input type="checkbox"/>	Sanfilippo A (Mucopolisacaridosis tipo IIIA)	Heparán N-sulfatasa	FB	267
<input type="checkbox"/>	Sanfilippo B (Mucopolisacaridosis tipo IIIB)	N-acetil- $\alpha$ -glucosaminidasa	LE	179
<input type="checkbox"/>	Sanfilippo B (Mucopolisacaridosis tipo IIIB)	N-acetil- $\alpha$ -glucosaminidasa	FB	189
<input type="checkbox"/>	Sanfilippo D (Mucopolisacaridosis tipo IIID)	N-acetilglucosamina-6-sulfatosulfatasa	LE	179
<input type="checkbox"/>	Sanfilippo D (Mucopolisacaridosis tipo IIID)	N-acetilglucosamina-6-sulfatosulfatasa	FB	189
<input type="checkbox"/>	Schindler	N-acetil- $\alpha$ -galactosaminidasa	S	128
<input type="checkbox"/>	Schindler	N-acetil- $\alpha$ -galactosaminidasa	LE	179
<input type="checkbox"/>	Schindler	N-acetil- $\alpha$ -galactosaminidasa	FB	189
<input type="checkbox"/>	Sialidosis, galactosialidosis	N-acetilneuraminidasa (sialidasa)	FB	189
<input type="checkbox"/>	Síntesis colesterol, deficiencias de	Estudio del metabolismo del colesterol	FB	302
<input type="checkbox"/>	Sly (Mucopolisacaridosis tipo VII)	$\beta$ -Glucuronidasa	LE	138
<input type="checkbox"/>	Sly (Mucopolisacaridosis tipo VII)	$\beta$ -Glucuronidasa	FB	148
<input type="checkbox"/>	Smith-Lemli-Opitz	7-Dehidrocolesterol reductasa	FB	165
<input type="checkbox"/>	Wolman y enfermedades por acúmulo de ésteres de colesterol	Lipasas ácidas	LN	257
<input type="checkbox"/>	Wolman y enfermedades por acúmulo de ésteres de colesterol	Lipasas ácidas	FB	267
<input type="checkbox"/>	<b>OBTENCIÓN DE FIBROBLASTOS A PARTIR DE BIOPSIA DE PIEL</b>			290

D: duodeno, ER: eritrocitos, FB: fibroblastos, H: hígado, LE: leucocitos; LN: linfocitos, M: músculo, PL: plasma, S: suero, ST: sangre total, Y: yeyuno

<b>ESTUDIOS MOLECULARES</b>				
<b>Marcar con una cruz el estudio que se solicita</b>				
	<b>ENFERMEDAD</b>	<b>GEN</b>	<b>ESPECIMEN</b>	<b>€</b>
<input type="checkbox"/>	Aciduria glutárica tipo I	<i>GCDH</i> - Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	988
<input type="checkbox"/>	Aciduria glutárica tipo I	<i>GCDH</i> - Mutación concreta	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	Adrenoleucodistrofia ligada al X (X- ALD)	<i>ABCD1</i> - Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	988
<input type="checkbox"/>	Adrenoleucodistrofia ligada al X (X- ALD)	<i>ABCD1</i> - Mutación concreta	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	Cistinosis	<i>CTNS</i> (cistinosis)- Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	988
<input type="checkbox"/>	Cistinosis	<i>CTNS</i> (cistinosis)- Mutación concreta	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	Fabry	<i>GLA</i> - Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	612
<input type="checkbox"/>	Fabry	<i>GLA</i> - Mutación concreta	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	Galactosemia	<i>GALT</i> - Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	988
<input type="checkbox"/>	Galactosemia	<i>GALT</i> - Mutación concreta	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	Galactosemia	<i>GK1</i> - Mutación P28T	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	Gaucher	<i>GBA</i> - Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	988
<input type="checkbox"/>	Gaucher	<i>GBA</i> - Mutación concreta	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	Hunter (Mucopolisacaridosis II)	<i>IDS</i> - Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	988
<input type="checkbox"/>	Hunter (Mucopolisacaridosis II)	<i>IDS</i> - Mutación concreta	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	Hurler (Mucopolisacaridosis I)	<i>IDUA</i> - Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	988
<input type="checkbox"/>	Hurler (Mucopolisacaridosis I)	<i>IDUA</i> - Mutación concreta	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	LCHAD, deficiencia de	<i>LCHAD</i> - Mutación Q510E	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	Leucodistrofia metacromática	<i>ARSA</i> - Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	988
<input type="checkbox"/>	Leucodistrofia metacromática	<i>ARSA</i> - Mutación concreta	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	MCAD, deficiencia de	<i>MCAD</i> - Mutación K304E	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	Niemann PicK tipo C	<i>NPC1</i> - Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	1.224
<input type="checkbox"/>	Niemann PicK tipo C	<i>NPC1</i> - Mutación concreta	STE, DNA	121
<input type="checkbox"/>	PDH, deficiencia de	<i>PDH-E1</i> - Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	988
<input type="checkbox"/>	PDH, deficiencia de	<i>PDH-E1</i> - Mutación concreta	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	Pompe (Glucogenosis II)	<i>GAA</i> - Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	1.224
<input type="checkbox"/>	Pompe (Glucogenosis II)	<i>GAA</i> - Mutación concreta	STE, DNA	129
<input type="checkbox"/>	Sanfilippo A (Mucopolisacaridosis tipo IIIA)	<i>SGSH</i> - Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	988
<input type="checkbox"/>	Sanfilippo A (Mucopolisacaridosis tipo IIIA)	<i>SGSH</i> - Mutación concreta	STE, DNA	123

**INSTITUT DE BIOQUÍMICA CLÍNICA**  
 c/ Mejía Lequerica, s/n. Edifici Helios III, planta baixa - 08028 Barcelona  
 Tel 93 227 56 00 - Fax 93 227 56 68

<input type="checkbox"/>	Sanfilippo B (Mucopolisacaridosis tipo IIIB)	NAGLU- Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	988
<input type="checkbox"/>	Sanfilippo B (Mucopolisacaridosis tipo IIIB)	NAGLU- Mutación concreta	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	Smith-Lemli-Opitz	DHCR7- Mutación IVS8-16□C	STE, DNA	123
<input type="checkbox"/>	Tay-Sachs (Gangliosidosis GM2)	HEXA- Búsqueda de mutaciones	STE, DNA	988
<input type="checkbox"/>	Tay-Sachs (Gangliosidosis GM2)	HEXA- Mutación concreta	STE, DNA	123

STE: sangre total en EDTA

<b>DIAGNÓSTICO PRENATAL (previa consulta)</b> <b>En cada caso se decidirá con laboratorio el espécimen o especímenes y los análisis idóneos</b> <b><u>Marcar con una cruz el estudio que se solicita</u></b>				
	ENFERMEDAD	ESTUDIOS	ESPECIMEN	€
<input type="checkbox"/>	Acidemia metilmalónica	Ácido metilmalónico	LA	255
		Propionil y metilmalonil carnitinas	LA	215
		Incorporación de 14C-propionato	AC,BCC	612
<input type="checkbox"/>	Acidemia propiónica	Ácidos 3-hidroxi propiónico y metilcítrico	LA	255
		Propionil y metilmalonil carnitinas	LA	215
		Incorporación de 14C-propionato	AC, BCC	612
<input type="checkbox"/>	Aciduria glutárica tipo I	Gen <i>GCDH</i>	AC, BC	510
		Ácidos glutárico y 3-hidroxiglutarico	LA	255
<input type="checkbox"/>	Adrenoleucodistrofia ligada al X	Gen <i>ABCD1</i>	BC, AC	510
		Acidos grasos de cadena muy larga	BCC, AC	490
<input type="checkbox"/>	Cistinosis	Gen <i>CTNS</i>	BC, AC	510
<input type="checkbox"/>	Fabry	α -Galactosidasa A	BC, AC	610
		Gen <i>GLA</i>	BC, AC	510
<input type="checkbox"/>	Fucosidosis	α -Fucosidasa	AC	612
<input type="checkbox"/>	Galactosemia	Gen <i>GALT</i>	BC, AC	510
		Galactosa-1-fosfato uridil transferasa	BC, AC	612
<input type="checkbox"/>	Gangliosidosis GM1 y Morquio B (Mucopolisacaridosis tipo IVB)	β -Galactosidasa	BC, AC	612
<input type="checkbox"/>	Gangliosidosis GM2 (Tay-Sachs)	β -hexosaminidasa total y distribución isoenzimática	BC, AC	612
		Gen <i>HEXA</i>	BC, AC	510
<input type="checkbox"/>	Gangliosidosis GM2 (Sandhoff)	β -hexosaminidasa total y distribución isoenzimática	BC, AC	612
		Gen <i>HEXB</i>	BC, AC	510
<input type="checkbox"/>	Gaucher	Glucocerebrosidasa	BC, AC	610
		Gen <i>GBA</i>	BC, AC	510
<input type="checkbox"/>	Hunter (Mucopolisacaridosis II)	Mucopolisacaridos	LA	204
		Idrosulfatasa	BC, AC	612
		Gen <i>IDS</i>	BC, AC	510
<input type="checkbox"/>	Hurler (Mucopolisacaridosis I)	Mucopolisacaridos	LA	204
		α -Iduronidasa	AC	612
		Gen <i>IDUA</i>	BC, AC	510
<input type="checkbox"/>	Jarabe de Arce	Oxidación de leucina	AC, BCC	612
<input type="checkbox"/>	Leucodistrofia metacromática	Ari sulfatasa A	BC, AC	612
		Gen <i>ARSA</i>	BC, AC	510
<input type="checkbox"/>	LCHAD, deficiencia de	Gen <i>LCHAD</i> - Mutación Q510E	BC, AC	510
<input type="checkbox"/>	Manosidosis	β- Manosidasa	BC, AC	612
<input type="checkbox"/>	Maroteaux Lamy	Mucopolisacaridos	LA	204
		Ari sulfatasa B	BC,AC	612
<input type="checkbox"/>	MCAD, deficiencia de	Gen <i>ACAD M</i> - Mutación K304E	BC, AC	510
<input type="checkbox"/>	Morquio A (Mucopolisacaridosis tipo IVA)	Galactosa-6-sulfato sulfatasa	AC	612
<input type="checkbox"/>	Mucolipidosis II	Hidrolasas lisosomales	BC	612
<input type="checkbox"/>	Mucopolisacaridosis	Glucosaminoglucanos	LA	612
<input type="checkbox"/>	Mucosulfatidosis	Ari sulfatasa A , B, C	BC, AC	612
<input type="checkbox"/>	Niemann PicK tipo A y B	Esfingomielinasa	BC, AC	612
		Gen <i>NPC1</i>	BC, AC	510
<input type="checkbox"/>	Niemann PicK tipo C	Gen <i>PDH-E1α</i>	BC, AC	510
		Piruvato deshidrogenasa (PDH)	AC, BCC	612
<input type="checkbox"/>	Peroxisomales	Ácidos grasos de cadena muy larga	AC, BCC	490
		Plasmalógenos	AC, BCC	490
<input type="checkbox"/>	Pompe (Glucogenosis II)	α -1,4-glucosidasa	BC, AC	612
<input type="checkbox"/>	Sanfilippo A (Mucopolisacaridosis tipo IIIA)	Mucopolisacáridos	LA	204
		Heparán N-sulfatasa	AC	612
		Gen <i>SGSH</i>	BC, AC	510
<input type="checkbox"/>	Sanfilippo B (Mucopolisacaridosis tipo IIIB)	Mucopolisacáridos	LA	204
		N-acetil-α-glucosaminidasa	AC	612

		<i>Gen NAGLU</i>	BC, AC	510
<input type="checkbox"/>	<b>Schindler (Def. de <math>\alpha</math>-N-acetilgalactosaminidasa)</b>	N-acetil- $\alpha$ -galactosaminidasa	AC	612
<input type="checkbox"/>	<b>Sly (Mucopolisacaridosis tipo VII)</b>	$\beta$ -Glucuronidasa	BC, AC	612
<input type="checkbox"/>	<b>Smith-Lemli-Opitz</b>	Esteroles	LA, BC	612
<input type="checkbox"/>	<b>Wolman y enfermedades por acúmulo de ésteres de colesterol</b>	Lipasa ácida	AC	612
<b>AC:</b> amniocitos cultivados, <b>BC:</b> biopsia corial, <b>BCC:</b> biopsia corial cultivada, <b>LA:</b> líquido amniótico				

## HOJA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA LA REALIZACIÓN DE PRUEBAS GENÉTICAS DIAGNÓSTICAS

De acuerdo con lo establecido en la Ley 14/2007 de *Investigación Biomédica*, solicitamos su consentimiento para:

- 1.- Realizar el análisis genético que se indica más abajo, cuya finalidad es el diagnóstico del trastorno o alteración que se pretende determinar.
- 2.- Dicho análisis será realizado en el Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del Centre de Diagnòstic Biomèdic de l'Hospital Clínic de Barcelona (HCB) y en caso necesario en otros laboratorios designados por el mismo.
- 3.- Únicamente el personal sanitario debidamente autorizado por el HCB y los facultativos solicitantes podrán acceder a los datos personales y a los resultados de las pruebas genéticas.
- 4.- Los facultativos que le solicitan estas pruebas adquieren el compromiso de suministrarle consejo genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis.
- 5.- Le advertimos que se pueden obtener resultados que tengan implicaciones para miembros de su familia y que usted deberá decidir si se los comunica.
- 6.- Una vez realizados los análisis, la posible muestra sobrante se conservará por el periodo de tiempo que esté establecido en el laboratorio por si resultara necesaria para verificar, completar o ampliar su diagnóstico. Además, si usted está de acuerdo, la posible muestra sobrante se guardará para futuros estudios de investigación, para lo cual se le facilitará un consentimiento específico.

ANOTAR O PEGAR LA ETIQUETA CON LA FILIACIÓN DEL PACIENTE Y PROCEDENCIA

Nombre del paciente:

Procedencia:

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y otorga su consentimiento para realizar pruebas genéticas en muestras biológicas (sangre, tejidos y otros fluidos biológicos) en los términos antes explicados, por favor firme a continuación este **consentimiento informado en sentido afirmativo**:

**Yo**

.....  
(paciente / padre o madre del paciente / custodio legal del paciente (nombre y dos apellidos))

**declaro que he sido informado que**

.....  
(nombre de la persona a quien se le va realizar la prueba)

**podría estar afectado/a o ser portador/a de un trastorno genético, y que el diagnóstico se basa en los resultados de pruebas genéticas de laboratorio.**

**Doy consentimiento para realizar las siguientes pruebas genéticas** en el Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del Centre de Diagnòstic Biomèdic del HCB y en caso necesario en otros laboratorios designados por el mismo para ayudar en el proceso diagnóstico.

.....  
.....

Acepto que se me solicite el consentimiento específico para guardar la muestra sobrante para futuros estudios de investigación.  **SI**  **NO**

Fecha: en....., a..... de..... de 20.....

Firma  
Nombre del paciente, padre, madre o custodio legal  
Sr. /Sra.  
DNI:

Firma  
Profesional autorizado que solicita el consentimiento  
Sr. /Sra.  
DNI:

**HOJA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA GUARDAR MUESTRAS EXCEDENTES DE DIAGNÓSTICO EN LA COLECCIÓN DE MUESTRAS DE LA SECCIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO-IBC**

Solicitamos su consentimiento para guardar y disponer del material biológico sobrante de las pruebas que le hemos realizado para poder crear una colección que nos permita investigar las bases moleculares o genéticas de las **Enfermedades Metabólicas Hereditarias**, con el objetivo de contribuir a la mejora de su conocimiento, diagnóstico, prevención y/o tratamiento.

Este material biológico sobrante pasará a formar parte, hasta que se agote, de la **Colección de muestras de la Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC**, registrada en el Biobanc del Hospital Clínic de Barcelona (HCB) - Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS) y en el Registro Nacional de Biobancos y que está ubicada en las instalaciones del HCB-IDIBAPS. Le informamos que para realizar cualquier estudio de investigación con estas muestras previamente se solicitará la aprobación del Comité de Ética de la Investigación del HCB.

La identificación de las muestras biológicas e información asociada será codificada. Los datos personales que se recojan serán siempre confidenciales y formarán parte del fichero Investigaciones del HCB. Únicamente el personal sanitario debidamente autorizado por el HCB podrá acceder a los datos personales y a los resultados de las pruebas. Podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación, cancelación u oposición del fichero, así como obtener información sobre el uso de sus muestras, dirigiéndose a la dirección del responsable de la colección que figura al pie de este documento.

La cesión de muestras biológicas que usted realiza a la **Colección de muestras de la Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC** es gratuita y altruista, por ello no obtendrá retribución económica alguna. En caso de ser necesaria alguna muestra adicional, el HCB podría ponerse en contacto con usted para solicitarle nuevamente su colaboración. No se prevé que pueda obtener ningún beneficio puesto que los resultados que se obtendrán serán exploratorios y con finalidad únicamente de investigación. Las molestias asociadas a la donación son las propias de la obtención de la muestra.

Si de la investigación con sus muestras se obtuviera información relevante para su salud o la de sus familiares, se habilitarán los medios oportunos para contactar con usted y comunicarle dicha información, así como aconsejarle sobre la conveniencia de transmitir esta información a sus familiares en caso necesario. No obstante, se respetará su derecho a decidir que no se le comuniquen los resultados de la investigación. A efectos de un eventual contacto se utilizarán los datos que figuren en su historial clínico.

Por favor, pregunte al personal sanitario responsable de la solicitud de este consentimiento sobre cualquier duda que pueda tener tras su lectura como las que le puedan surgir en un futuro. Podrá revocar este consentimiento en cualquier momento y sin necesidad de indicar motivo alguno dirigiéndose a la dirección del responsable de la colección que figura al pie de este documento. El hecho que Ud. no desee que sus muestras biológicas sobrantes sean utilizadas para la investigación biomédica en los términos señalados no supondrá, en ningún caso, perjuicio alguno para usted ni repercutirá negativamente en el cuidado asistencial que usted recibirá.

**Autorizo la utilización del material biológico sobrante para investigación biomédica**  SI  NO  
**Autorizo recibir la información derivada de la investigación**  SI  NO  
**Autorizo ser contactado en el caso de necesitar más información o muestras adicionales**  SI  NO

Fecha: en....., a..... de..... de 20.....

**Firma**  
Nombre del paciente, padre, madre o custodio legal  
Sr. /Sra.  
DNI:

**Firma**  
Profesional autorizado que solicita el consentimiento  
Sr. /Sra.  
DNI:

Muchas gracias por su colaboración.

Responsable de la Colección: Dra. **A. Ribes** Servicio de **Bioquímica y Genética Molecular**  
C/ Mejia Lequerica S/N, Edificio Helios III, Planta Baja. 08028-Barcelona Telf: 932275672  
Centre de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic de Barcelona.