

## ANEXO 2: PRUEBAS QUE REQUIEREN CONSENTIMIENTO INFORMADO

| RELACIÓN DE PRUEBAS QUE REQUIEREN CONSENTIMIENTO INFORMADO |                  |                               |
|------------------------------------------------------------|------------------|-------------------------------|
| PROCEDIMIENTO                                              | TIPO DE ESTUDIO  | LABORATORIO                   |
| Cariotipo (sangre)                                         | Estudio genético | Reference Laboratory          |
| Cariotipo de líquido amniótico                             | Estudio genético | Reference Laboratory          |
| Cariotipo de biopsia corial                                | Estudio genético | Reference Laboratory          |
| Cariotipo (médula ósea)                                    | Estudio genético | Reference Laboratory          |
| Cariotipo molecular (CGH; informe; sangre)                 | Estudio genético | Reference Laboratory          |
| Cribado de aneuploidías (ADN fetal; sangre materna)        | Estudio genético | Reference Laboratory          |
| Factor RhD (ADN fetal; sangre materna)                     | Estudio genético | Hospital Virgen del Rocío     |
| Cromosoma 13, número (líq. amniótico)                      | Estudio genético | Reference Laboratory          |
| Cromosoma 18, número (líq. amniótico)                      | Estudio genético | Reference Laboratory          |
| Cromosoma 21, número (líq. amniótico)                      | Estudio genético | Reference Laboratory          |
| Hemocromatosis                                             | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Déficit alfa1-antitripsina                                 | Estudio genético | Reference Laboratory          |
| Fibrosis Quística                                          | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Alfa-Talasemia y Beta-Talasemia                            | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Deficit 21-Hidroxilasa (Hiperplasia Suprarrenal Congenita) | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Distrofia Muscular De Duchenne/Becker                      | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Síndrome Prader Willi                                      | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Síndrome De Angelman                                       | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Síndrome Williams                                          | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Sínd. de Di George                                         | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Distrofia Miotónica Steinert                               | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Apo E Genotipo                                             | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Síndrome X-Fragil (FRAXA)                                  | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Enfermedad Huntington                                      | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Cromosoma Y Microdeleciones                                | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Síndrome de Gilbert                                        | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Ataxia de Friedreich                                       | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Sínd. de Smith-Magenis                                     | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Panel NGS cáncer Mama/ovario                               | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Panel NGS Cáncer Colorectal                                | Estudio genético | Hospital Virgen de las Nieves |
| Gen CALR, exón 9                                           | Estudio genético | Hospital Juan Ramón Jiménez   |
| Gen JAK2, mutación p.Val617Phe (sangre)                    | Estudio genético | Hospital Juan Ramón Jiménez   |

|                                                     |                  |                             |
|-----------------------------------------------------|------------------|-----------------------------|
| Gen JAK2, exón 12                                   | Estudio genético | Hospital Juan Ramón Jiménez |
| Trombofilia                                         | Estudio genético | Hospital Juan Ramón Jiménez |
| BCR/ABL1 (PCR; sangre)                              | Estudio genético | Reference Laboratory        |
| FISH Medula ósea                                    | Estudio genético | Reference Laboratory        |
| Gen MTHFR                                           | Estudio genético | Hospital Juan Ramón Jiménez |
| Estudio gen Transtirretina                          | Estudio genético | Hospital Juan Ramón Jiménez |
| Estudio de toxicidad a dihidropirimidinas           | Estudio genético | Estudio genético            |
| Enfermedad de Wilson                                | Estudio genético | Reference Laboratory        |
| Análisis genético (mutación o variantes a estudiar) | Estudio genético | Reference Laboratory        |
| NGS                                                 | Estudio genético | Reference Laboratory        |