

INFORMACIÓN PARA PACIENTES



ScoliGEN es una prueba genética desarrollada por EpiDisease S.L. (Centro de diagnóstico autorizado por la Conselleria de Sanidad nº 22325) que evalúa la susceptibilidad a desarrollar Escoliosis Idiopática del Adolescente (EIA).

Esta prueba se basa en el análisis de 20 polimorfismos de nucleótido único (SNP), localizados en genes asociados al riesgo de aparición y progresión de la deformidad. Un SNP es una variación en una sola posición del ADN entre individuos, con una frecuencia en la población general superior al 1%.

El genotipo es el conjunto completo de información genética de un organismo, representado por la secuencia de ADN en sus genes. Incluye todos los alelos presentes en un organismo y, de forma específica, puede referirse a los dos alelos situados en una ubicación determinada (locus) de la secuencia de ADN. El análisis conjunto de los genotipos obtenidos mediante qPCR en la prueba **ScoliGEN** permite obtener un valor de riesgo para la EIA.

Los resultados de ScoliGEN no cambian con el tiempo, por lo tanto, la prueba puede realizarse en cualquier momento de la vida del paciente sin variar el resultado, aunque no presente síntomas clínicos manifiestos de EIA, y no implica ningún efecto adverso para la salud.

La prueba se realiza mediante automuestreo a partir de una muestra de saliva, lo cual implica un proceso no invasivo, menos molesto e indoloro.

Los resultados obtenidos con **ScoliGEN** junto con la evaluación del facultativo especialista, proporcionan una información más completa para abordar la aparición o predisposición de la EIA de una forma personalizada y eficiente. El resultado de la prueba no indica necesariamente el desarrollo de la deformidad, y debe ser evaluado en un contexto más amplio, considerando otras variables clínicas.

El precio de la prueba es de 450€ (IVA incluido).



¿En qué se fundamenta la prueba ScoliGEN?

La prueba **ScoliGEN** está diseñada para genotipar mediante qPCR muestras de ADN, y determinar la predisposición genética a desarrollar la EIA. No está diseñado para su uso en otros tipos de trastornos relacionados con la escoliosis.

El genotipado de estas variantes en las muestras se lleva a cabo mediante qPCR con tecnología TaqMan™ Genotyping Assays. Los genotipos resultantes se ponderan en una puntuación de riesgo poligénico y en base a los resultados se clasifican como riesgo alto o riesgo bajo

Ventajas de ScoliGEN

- Alta sensibilidad (90%)
- Prueba no invasiva
- Resultados en 3 semanas tras recepción de la muestra en el laboratorio
- Posibilidad de planificar un abordaje personalizado de la posibilidad de la EIA

¿A quién va dirigida la prueba ScoliGEN?

Se recomienda esta prueba a niños y adolescentes con antecedentes familiares de EIA.

La detección precoz es fundamental para asegurar un adecuado manejo y programación del seguimiento del paciente con el fin de evitar diagnósticos en fases de deformidades más graves.

Dado que el resultado de la prueba no varía con el tiempo, puede ser útil en cualquier etapa de la vida.

+ 34 960 420 157

www.epidisease.com



TIPO DE MUESTRA

La **saliva** es la muestra utilizada para la obtención del ADN.

Se proporciona al paciente un dispositivo de toma de muestra de saliva con preservante con marcado CE-IVD, cuyas instrucciones indican el procedimiento y el volumen a recoger durante la toma de la muestra de forma autónoma.



El tubo con la saliva recolectada es el que se enviará al laboratorio para la realización de la prueba.

La muestra se almacena a temperatura ambiente hasta su envío al laboratorio.

INTERPRETACIÓN DEL RESULTADO DE LA PRUEBA

Los genotipos obtenidos en el estudio son analizados con herramientas bioinformáticas que permiten calcular un valor de probabilidad expresado en una **puntuación de riesgo genético (PRG)**, en el que se pueden obtener los siguientes resultados:

- PRG igual o superior a 40,50%: indica un riesgo alto de desarrollar EIA.
- PRG inferior a 40,50%: indica un riesgo bajo de desarrollar EIA.

El resultado de riesgo por sí mismo no implica el desarrollo de la deformidad. La interpretación del resultado y las decisiones sobre las acciones clínicas apropiadas deben ser realizadas por el facultativo prescriptor, considerando otras variables clínicas.



+ 34 960 420 157

www.epidisease.com

REQUISITOS PARA LA PRUEBA

- Prescripción médica.
- Consentimiento informado firmado por el solicitante de la prueba, y en el caso de menores por el representante legal.
- Compra de la prueba ScoliGEN a través de la web de EpiDisease S.L. y aceptación de las condiciones y términos del servicio.

DOCUMENTACIÓN NECESARIA

Consentimiento informado (CI): EpiDisease S.L. proporciona al facultativo el modelo del CI, que debe ser cumplimentado por el solicitante de la prueba (o su representante legal). El facultativo es el responsable de informar al solicitante de todos los aspectos de la prueba, así como de resolver las dudas que le puedan surgir.

Son necesarias tres copias firmadas del CI:

- 1) una copia para el solicitante;
- 2) una copia para el facultativo y;
- 3) una copia para el laboratorio (EpiDisease S.L.).

Tanto el facultativo como EpiDisease S.L. son responsables de custodiar este documento.

El CI es indispensable para completar el proceso de solicitud en la compra de la prueba en el portal de **ScoliGEN**.

HOJA DE INFORMACIÓN DE LA PRUEBA ScoliGEN

Las pruebas genéticas pueden proporcionar información de carácter personal y salud relevante para el paciente y su familia. De acuerdo con la Ley 41/2002 de Autonomía del Paciente es necesario disponer de un consentimiento expreso y específico para su realización.

Como cualquier otro procedimiento de análisis genético o diagnóstico, es voluntario y requiere del consentimiento del paciente. Usted se puede tomar el tiempo necesario para aclarar las dudas que pueda tener y estar debidamente informado de la prueba a realizar.

La escoliosis idiopática (EI) es una deformación tridimensional de la columna. Puede ocurrir en cualquier época de la vida, siendo más frecuente en la infancia (EIJ) y adolescencia (EIA), aunque también puede aparecer en la edad adulta. En torno al 80% de las escoliosis que se diagnostican son idiopáticas, lo que significa que su origen es desconocido. En la secuencia del ADN (ácido desoxirribonucleico) puede haber variaciones en sus posiciones, conocidas como polimorfismos de nucleótido único (SNPs) que en algunas personas se asocian con una mayor susceptibilidad a desarrollar EIA.

¿EN QUÉ CONSISTE LA PRUEBA?

Esta prueba se basa en el análisis de 20 polimorfismos de nucleótido único (SNP), localizados en genes asociados al riesgo de aparición y progresión de la enfermedad. La prueba se realiza mediante automuestreo a partir de una muestra de saliva. La muestra es analizada por qPCR y se obtienen los genotipos y a través de un análisis bioinformático, se calcula una Puntuación de Riesgo Genético (PRG) de susceptibilidad a la EIA.

¿CÓMO SE INTERPRETA LA PRUEBA?

El resultado del análisis se representa en una tabla con los genotipos obtenidos de los 20 polimorfismos analizados en el gen correspondiente. Con estos datos, se calcula la probabilidad de presentar EIA, expresada en una Puntuación de Riesgo Genético (PRG) en un rango de 0 a 100 %. El resultado de la prueba se clasifica en riesgo alto o bajo de desarrollo de la EIA según el PRG calculado: un PRG igual o superior a 40,50%, indica un riesgo alto de desarrollar EIA y un PRG inferior a 40,50%, indica un riesgo bajo de desarrollar EIA.

El resultado de la prueba no indica necesariamente el desarrollo de la deformidad, y debe ser evaluado en un contexto más amplio, considerando otras variables clínicas por parte de un médico especialista. Por esta razón los resultados serán enviados tanto al paciente (o representante legal) de la prueba como al facultativo que la prescribe.

RIESGOS Y LIMITACIONES DE LA PRUEBA

- La prueba no supone un riesgo físico para el paciente. El tratamiento de sus datos empleado minimiza los riesgos asociados al tratamiento de los datos personales.
- Aunque los errores en el genotipado son muy infrecuentes, pueden ocurrir por incorrecta identificación o contaminación de la muestra.
- EpiDisease S.L. posee un sistema de gestión de calidad que obliga a normalizar los procesos y aplicar rigurosos controles de calidad; aunque los errores del laboratorio son muy poco frecuentes, no se puede excluir que ocurran y que afecten a los resultados.
- La interpretación clínica de los resultados se basará en la información científica disponible en el momento del análisis.
- Los estudios de susceptibilidad genética no son un diagnóstico de la enfermedad. Se recomienda que la interpretación del resultado del análisis se realice por un profesional sanitario.
- En caso de ser necesario se podrá solicitar una muestra adicional.

PROTECCIÓN DE DATOS

En cumplimiento del Reglamento (UE) 2016/679 y la Ley Orgánica 3/2018 (LOPDGDD) y, la Ley 41/2002 Básica Reguladora de la Autonomía del Paciente, le informamos que los datos personales y de salud que nos facilite serán tratados por: EpiDisease S.L. y el facultativo prescriptor, con la finalidad de ofrecerle el servicio solicitado por usted.

Responsables	EpiDisease S.L.	Facultativo prescriptor:
Dirección	C/ Catedrático José Beltrán nº 2, 46180 Paterna (Valencia), Vivero empresarial, s/dtano despachos 7-10.	
Teléfono	+34 960420157	

EpiDisease S.L., C/ Catedrático José Beltrán nº 2, 46180 Paterna (Valencia), Vivero empresarial, s/dtano despachos 7-10.
+34 960420157
laboratorio@epidisease.com

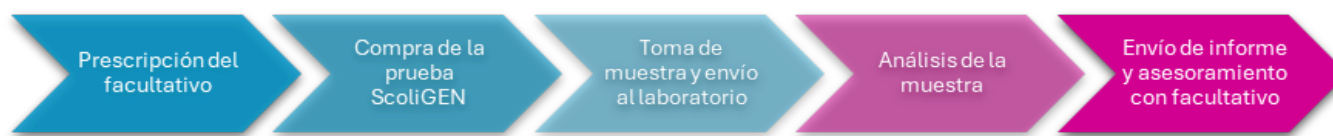
Página 1 de 8

SSGEN HOJA DE INFORMACIÓN Y CONSENTIMIENTO PARA LA PRUEBA ScoliGEN E2 Rev. XX/XX/2024

+ 34 960 420 157

www.epidisease.com

PROCESO DE SOLICITUD, TOMA DE MUESTRA Y RECEPCIÓN DE RESULTADOS DE SCOLIGEN



1

El facultativo prescribe la prueba y proporciona al paciente de toda la información referente a ella: en qué consiste, documentación necesaria, toma de muestra, solicitud de la prueba a través del portal de **ScoliGEN** y obtención de resultados.

Tanto la solicitud y compra de la prueba, como la toma de muestra, se realizará durante la consulta.

2

El solicitante cumplimenta el CI. Cumplimentar datos solicitados y firmar las hojas del consentimiento.

- Se deben rellenar las copias correspondientes al solicitante, al facultativo y al laboratorio. Se deben pegar las etiquetas con el código de muestra a las tres copias.
- El solicitante conservará su copia del consentimiento informado y la del laboratorio. La copia para el laboratorio deberá incluirla en el paquete del envío junto a la muestra.
- La hoja de revocación solo se rellena en caso de querer desistir de la prueba.

3

Solicitud en portal web de ScoliGEN. El solicitante:

- Entra a la web de compra de **ScoliGEN**
- Accede a la opción de compra y selecciona **ScoliGEN**
- Cumplimenta los datos solicitados: código de muestra, centro, médico prescriptor, datos del pagador, datos del solicitante, consentimientos, etc...
- Sigue los pasos solicitados para terminar la compra (pasarela de pago).

4

El comprador recibe un correo confirmando la compra.

+ 34 960 420 157

www.epidisease.com

5

El facultativo entrega al solicitante el kit para la toma de muestra:

- Dispositivo de toma de muestra de saliva e instrucciones.
- Etiquetas con código de identificación para darle trazabilidad a la muestra y que es el identificador necesario para la solicitud en el portal web de **ScoliGEN**.

Se entregarán al facultativo **4 etiquetas con un mismo código:**

- Tres etiquetas para cada copia del consentimiento informado.
- Una etiqueta para el dispositivo de toma de muestra (tubo saliva).
- Bolsas para el envío de la muestra al laboratorio para su análisis. Una bolsa para contención de muestras biológicas y una bolsa para el servicio de mensajería.

6

El paciente seguirá los pasos indicados en las instrucciones del kit para la toma de muestra.

- Pegar etiqueta con el código de muestra en el tubo.
- Escribir fecha de toma de muestra en el tubo.
- Asegurarse que el tubo esté correctamente cerrado.

7

El centro sanitario prepara el paquete de mensajería para la recogida de la muestra.

- Introducir el tubo de saliva en la bolsa de contención de muestras biológicas (bolsa amarilla "BIOHAZARD") y cerrar.
- Introducir la bolsa con la muestra y el Consentimiento Informado (copia del laboratorio) en la bolsa de la mensajería y cerrar.

8

El laboratorio de EpiDisease gestiona la recogida de la muestra en el Centro.

9

El laboratorio recibe la muestra para procesar y analizar.

10

En un plazo máximo de 21 días tras la recepción de la muestra, el solicitante y el facultativo prescriptor recibirán por correo electrónico el informe de resultados.

- Se enviará un correo electrónico con el informe codificado.
- Se enviará un segundo correo electrónico proporcionando la clave para abrir el informe.

+ 34 960 420 157

www.epidisease.com



Pasos para el uso de **ScoliGEN**

