



Sant Joan de Déu  
Barcelona Hospital

## Petición de estudios bioquímicos para el diagnóstico de errores congénitos del metabolismo

Nombre y Apellidos:  
Fecha de nacimiento:  
Datos clínicos / diagnóstico:

Médico y centro solicitante

Magnitud bioquímica	SANGRE	Muestra	Vol. Mínimo
Lactato ▶		sangre total desproteinizada	500 µl
Piruvato		sangre total desproteinizada	
3-Hidroxibutirato, acetoacetato		sangre total desproteinizada/suero	
Aminoácidos ▶		plasma	100 µl
Fenilalanina y tirosina ▶		sangre seca o plasma	200 µl
Acilcarnitinas		plasma	100 µL
Carnitina libre		suero	100 µl
Ácidos grasos libres totales		suero o plasma (EDTA)	200 µl
Homocisteína total ▶		plasma	200 µl
Actividad de biotinidasa		plasma o suero	150 µl
Sialotransferrina (CDG) ▶		suero	100 µl
Tiamina (Vit B1)		sangre total (EDTA)	500 µl
Vitaminas A y E		plasma o suero	250 µl
Vitamina B6		plasma (*)	250 µl
Guanidinoacetato ▶		plasma o suero	300 µl
Metilmalónico		suero	550 µl
Cobre ▶		plasma con heparina	100 µl
Selenio ▶		plasma con heparina	100 µl
Zinc ▶		plasma con heparina	100 µl
Manganeso		plasma con heparina	100 µl
Plomo		sangre total EDTA ( <b>sin congelar</b> )	1 ml
Esteroles (7-dehidrocolesterol y B-colestanol)		plasma o suero	100 µl
Ácidos grasos de cadena muy larga, Fitánico y Pristánico▶		plasma o suero	300 µl
PUFAS		sangre total EDTA ( <b>sin congelar</b> )	1 ml
FGF-21/GDF-15 (mitocondriales)		suero	150 µl
Coenzima Q10 (Ubiquinona) ▶		plasma/tejidos	100 µl
Magnitud bioquímica	ORINA	Muestra	Vol. Mínimo
Cuerpos reductores		orina (1 micción)	1 ml
Sulfitest		orina (1 micción)	1 ml
Aminoácidos ▶		orina (1 micción)	0,5 ml
Ácidos orgánicos Análisis cualitativo y cuantitativo ▶ (4-OH-butírico, glutárico, 3-OH-glutárico, mevalónico metilmalónico, orótico, succinilacetona)		orina (1 micción)	5 ml
Homocisteína total ▶		orina (1 micción)	1 ml
Oligosacáridos		orina (1 micción)	0,5 ml
Mucopolisacáridos		orina (1 micción)	1 ml
Purinas y pirimidinas		orina (1 micción)	0,5 ml
Guanidinoacetato, creatina/creatinina ▶		orina (1 micción)	0,5 ml
Cobre		orina (24 horas)	
Pterinas ▶		orina (1 micción) (*)	1 ml
Magnitud bioquímica	LCR	Muestra	Vol. Mínimo
Lactato ▶		LCR	100 µl
Piruvato		LCR	200 µl
Aminoácidos (Ac. Pipecólico)▶		según pauta adjunta	100 µl
Neurotransmisores (**) ▶		según pauta adjunta	150 µl
pterinas ▶		según pauta adjunta(*)	250 µl
5-MTHF ▶		según pauta adjunta(*)	150 µl
Tiamina (Vit B1)		según pauta adjunta	150 µl
GABA		según pauta adjunta	80 µl
Vitamina B6		según pauta adjunta	200 µl
Magnitud bioquímica	PERFILES	Muestra	Vol. Mínimo
Neurotransmisores(**), pterinas y 5-MTHF ▶		según pauta adjunta(*)	550 µl

Marcar con una cruz las magnitudes solicitadas  
Las muestras de plasma son con EDTA, a no ser que se indique lo contrario.  
**Las muestras deberán enviarse congeladas en nieve carbónica.**

Para consultas referentes a los envíos ponerse en contacto con  
Yahel Calzadilla ([ycalzadilla@sidhospitalbarcebna.org](mailto:ycalzadilla@sidhospitalbarcebna.org)) tlf: 93.2806169

(\*) muestra protegida de la luz  
(\*\*) Acreditados 5-HIAA y HVA

▶ Técnica acreditada (ISO 15189 ENAC)

Versión 2021