

Petició d'estudis bioquímics per al diagnòstic d'errors congènits del metabolisme

Dades del pacient

Nom i cognoms:

Data de naixement:

Dades clíniques / Sospita diagnòstica:

Dades de la sol·licitud

Data sol·licitud:

Metge:

Centre:

Tipus de mostra — Magnitud	Vol mín
San(desprot)—Lactat*	500 µL
San(desprot)—Piruvat	500 µL
Srm—3hidroxibutirat	300 µL
Srm—Acetoacetat	300 µL
Pla—Perfil d'aminoàcids*	50 µL
Pla o San(paper)—Fenilalanina i tirosina*	50 µL
Pla—Perfil d'acilcarnitines*	50 µL
Pla—Carnitina lliure*	50 µL
Srm—Àcids grassos lliures	300 µL
Pla—Homocisteïna*	200 µL
Srm—Activitat de biotinidasa	100 µL
Srm—Sialotransferrina (CDG)*	100 µL
San—Tiamina (Vitamina B1)	500 µL
Srm—Vitamines A i E	200 µL
Pla— Piridoxal fosfat (Vitamina B6)	250 µL
Pla o Srm—Guanidinoacetat i creatina*	50 µL
Srm—Àcid metilmalònic	400 µL
Pla(Hep)—Coure*	100 µL
Pla(Hep)—Seleni*	100 µL
Pla(Hep)—Zinc*	100 µL
Pla(Hep)—Manganès	100 µL
Srm—Perfil d'esterols (7-dehidrocolesterol i β-colesterol)	100 µL
Pla—Perfil d'àcids grassos de cadena molt llarga, fitànic i pristànic*	300 µL
San—Perfil de PUFAS (àcids grassos poliinsaturats) ⁽¹⁾	1 mL
Srm—Perfil de factors mitocondrials (FGF-21 i GDF-15)	150 µL
Pla, Srm o Teixit—Coenzim Q10 (Ubiquinona)	100 µL

Tipus de mostra — Magnitud	Vol mín
Uri—Cossos reductors	1 mL
Uri—Sulfits	1 mL
Uri—Perfil d'aminoàcids*	1 mL
Uri—Perfil d'àcids orgànics*	5 mL
Uri—Perfil d'oligosacàrids	1 mL
Uri—Mucopolisacàrids (GAGs)	1 mL
Uri—Perfil de purines i pirimidines	1 mL
Uri—Guanidinoacetat i creatina*	1 mL
Uri(24h)—Coure	1 mL
Uri—Perfil de pterines ^{(2)*}	1 mL

Tipus de mostra — Magnitud	Vol mín
CSF—Lactat*	100 µL
CSF—Piruvat	200 µL
CSF—Perfil d'aminoàcids (inclòs àcid pipecòlic)*	30 µL
CSF—Perfil de neurotransmissors ^{(3)*}	50 µL
CSF—Perfil de pterines ^{(2,3)*}	250 µL
CSF—5MTHF (5-metiltetrahidrofolat) ^{(2,3)*}	150 µL
CSF—Tiamina (Vitamina B1)	150 µL
CSF—GABA	50 µL
CSF—Piridoxal fosfat (Vitamina B6)	200 µL

* Tècnica acreditada (ISO 15189 ENAC)

- (1) Sang sense congelar.
- (2) Mostra protegida de la llum.
- (3) Extracció de la mostra de CSF segons protocol adjunt.

Marqueu amb una creu les magnituds sol·licitades

Les mostres han d'enviar-se congelades en neu carbònica, sempre que no s'indiqui el contrari.

Per a consultes referents als enviaments contacteu amb Yahel Calzadilla (yahel.calzadilla@sjd.es) tlf: 932806169