

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

## Datos del paciente

Nombre y apellidos:

Fecha de nacimiento:

Datos clínicos / Sospecha diagnóstica:

## Datos de la solicitud

Fecha solicitud:

Médico:

Centro:

Tipo de muestra — Magnitud	Vol mín
San(desprot)—Lactato*	500 µL
San(desprot)—Piruvato	500 µL
Srm—3hidroxibutirato	300 µL
Srm—Acetoacetato	300 µL
Pla—Perfil de aminoácidos*	50 µL
Pla o San(papel)—Fenilalanina y tirosina*	50 µL
Pla—Perfil de acilcarnitinas*	50 µL
Pla—Carnitina libre*	50 µL
Srm—Ácidos grasos libres	300 µL
Pla—Homocisteína*	200 µL
Srm—Actividad de biotinidasa	100 µL
Srm—Sialotransferrina (CDG)*	100 µL
San—Tiamina (Vitamina B1)	500 µL
Srm—Vitaminas A y E	200 µL
Pla—Piridoxal fosfato (Vitamina B6)	250 µL
Pla—Guanidinoacetato y creatina*	50 µL
Srm—Ácido metilmalónico	400 µL
Pla(Hep)—Cobre*	100 µL
Pla(Hep)—Selenio*	100 µL
Pla(Hep)—Zinc*	100 µL
Pla(Hep)—Manganeso	100 µL
Srm—Perfil de esteroles (7-dehidrocolesterol y β-colestanol)	100 µL
Pla—Perfil de ácidos grasos de cadena muy larga, fitánico y pristánico*	300 µL
San—Perfil de PUFAS (ácidos grasos poliinsaturados) <sup>(1)</sup>	1 mL
Srm—Perfil de factores mitocondriales (FGF-21 y GDF-15)	150 µL
Pla, Srm o Tejido—Coenzima Q10 (Ubiquinona)	100 µL

Tipo de muestra — Magnitud	Vol mín
Uri—Cuerpos reductores	1 mL
Uri—Sulfitos	1 mL
Uri—Perfil de aminoácidos*	1 mL
Uri—Perfil de ácidos orgánicos*	5 mL
Uri—Perfil de oligosacáridos	1 mL
Uri—Mucopolisacáridos (GAGs)	1 mL
Uri—Perfil de purinas y pirimidinas	1 mL
Uri—Guanidinoacetato y creatina*	1 mL
Uri(24h)—Cobre	1 mL
Uri—Perfil de pterinas <sup>(2)*</sup>	1 mL

Tipo de muestra — Magnitud	Vol mín
CSF—Lactato*	100 µL
CSF—Piruvato	200 µL
CSF—Perfil de aminoácidos (incluido ácido pipercolico)*	30 µL
CSF—Perfil de neurotransmisores <sup>(3)*</sup>	50 µL
CSF—Perfil de pterinas <sup>(2,3)*</sup>	250 µL
CSF—5MTHF (5-metiltetrahydrofolato) <sup>(2,3)</sup>	150 µL
CSF—Tiamina (Vitamina B1)	150 µL
CSF—GABA	50 µL
CSF—Piridoxal fosfato (Vitamina B6)	200 µL

\* Técnicas acreditadas (ISO 15189 ENAC)

- (1) Sangre sin congelar.
- (2) Muestra protegida de la luz.
- (3) Extracción de la muestra de CSF según protocolo adjunto.

Marcad con una cruz las magnitudes solicitadas

**Las muestras deberán enviarse congeladas en nieve carbónica,** siempre que no se indique lo contrario.

Para consultas referentes a los envíos ponerse en contacto con Yahel Calzadilla ([yahel.calzadilla@sjd.es](mailto:yahel.calzadilla@sjd.es))  
tlf: 932806169