



**LABORATORIO CLÍNICO**  
**Lista de pruebas especiales**  
**2016**

DIAGNÒSTICO DE METABOLOPATIAS (*)		ENTREGA
<b>Análisis en sangre</b>		
31728	3-OH-butirato	21d
31730	Acetoacetato	21d
31721	Lactato	7d
31723	Piruvato	15d
52025	Acido Metilmalónico	15d
▶ 50940	Acidos grasos de cadena muy larga	30d
50950	Acidos grasos libres totales	30d
52060	Acidos grasos poliinsaturados (PUFA)	30d
50450	Actividad Biotinidasa	30d
50510	Actividad Dihidropterina reductasa (DHPR)	15d
▶ 50010	Aminoácidos	7d
51070	Carnitina libre	30d
▶ 31812	Cobre	15d
▶ 50432	Coenzima Q10 (ubiquinona)	30d
50946	Esteroles (7-dehidrocolesterol y $\beta$ -Colesterol)	15d
▶ 50470	Fenilalanina y tirosina	7d
50424	FGF21 (factor de crecimiento de fibroblatos -mitocondrial-)	30d
▶ 50457	Guanidinoacetato	21d
▶ 50430	Homocisteína total	15d
50429	Idebenona	30d
31824	Manganeso	21d
52065	Plasmalógenos	30d
31840	Plomo	15d
▶ 31820	Selenio	21d
50439	Serotonina en plaquetas	60d
▶ 35290	Sialotransferrina (CDG)	30d
50435	Triptófano	30d
50990	Vitamina A (retinol) + Vitamina E (tocoferol)	21d
51025	Vitamina B1 (Tiamina)	15d
51045	Vitamina B2 (Riboflavina)	30d
51030	Vitamina B6 (Piridoxal fosfato)	30d
▶ 31800	Zinc	21d
<b>Análisis en orina</b>		
▶ 51113	Ácido 4-OH butírico	15d
▶ 53051	Ácido glutárico / 3-OH glutárico	15d
▶ 51111	Ácido mevalónico	15d
51060	Ácido orótico	15d
▶ 50870	Ácidos orgánicos	15d
▶ 50230	Aminoácidos	7d
34300	Cobre	15d
50560	Cuerpos reductores	7d
▶ 50462	Guanidinoacetato, creatina/creatinina	21d
▶ 50850	Homocisteína total	15d
50590	Mucopolisacáridos (glucosaminoglicanos)	30d
50860	Oligosacáridos	21d
34321	Oxalato y citrato	15d
▶ 50879	Pterinas	21d
50461	Purinas y pirimidinas	15d
▶ 51114	Succinilacetona	15d
50600	Sulfitest	7d

DIAGNÒSTICO DE METABOLOPATIAS (*)		ENTREGA
<b>Análisis en LCR</b>		
▶ 50060	Aminoácidos	7d
52017	GABA	30d
32554	Lactato	15d
▶ 52001	Neurotransmisores	30d
32555	Piruvato	15d
▶ 52007	Pterinas en LCR	30d
51026	Vitamina B1 (Tiamina)	30d
52015	Vitamina B6 (Piridoxal fosfato)	30d
<b>PERFILES</b>		
▶	Metales (Zinc, Cobre, Selenio)	21d
▶	Neurotransmisores, pterinas y 5-metiltehidrofolato en LCR	30d
	Sobrecarga BH4 (pterinas en orina)	21d
	Sobrecarga fenilalanina	7d
<b>ESTUDIO GENÉTICO</b>		
	Panel génico (98 enfermedades metabólicas - errores congénitos metabolismo)	90d
	Panel génico (85 genes de enfermedades de acúmulo y metabolismo energético)	90d

- ▶ Análisis al amparo de la acreditación de ENAC (ISO15189)

Soporte científico-técnico:

Dr. Rafael Artuch [rantuch@hsjdbcn.org](mailto:rantuch@hsjdbcn.org)

Dra. Aida Ormazabal [aormazabal@hsjdbcn.org](mailto:aormazabal@hsjdbcn.org)

Dra. Judith Armstrong (paneles génicos) [jarmstrong@hsjdbcn.org](mailto:jarmstrong@hsjdbcn.org)

Para envíos contactar con Sra. Aroa Fernández [afernandez@hsjdbcn.org](mailto:afernandez@hsjdbcn.org) (tel. 93.280.61.69)

(\*) Formulario especial de petición.

CITOGÉNICA		ENTREGA
56000	cariotipo, sangre periférica	30d
56010	cariotipo, médula ósea	15d
56020	cariotipo, biopsia de piel	60d
56050	cariotipo prenatal, líquido amniótico	21d
56060	cariotipo prenatal, biopsia corial	21d
56090	cariotipo prenatal, tejidos fetales	21d

Soporte científico-técnico:

Dra. Maria del Mar Pérez Iribarne [maridelmar@hsjdbcn.org](mailto:maridelmar@hsjdbcn.org)

Dra. Maria Isabel Plensa Nebot [iplensa@hsjdbcn.org](mailto:iplensa@hsjdbcn.org)

Tel. 93.253.21.07 - extensión 2275

Nota: En caso de estudio urgente contactar previamente con el laboratorio.

GENÈTICA MOLECULAR		ENTREGA
<b>Ataxia de Friedreich (AF)</b>		
<i>Tècniques utilitzades: PCR, TP-PCR</i>		
55221	estudio portador	56d(màx.)
55222	estudio prenatal o urgente	20d(màx.)
-	estudio de familiar	56d(màx.)
<b>Atrofia muscular-espino-bulbar (SBMA) o enfermedad de Kennedy</b>		
<i>Tècniques utilitzades: PCR</i>		
55517	estudio portador	56d(màx.)
-	estudio de familiar	56d(màx.)
<b>Discapacidad intelectual (DI-MLPA)</b>		
<b>Estudio de Regiones subtroméricas y</b>		
<b>Estudio de Trastornos genómicos recurrentes (microduplicación/microdelección)</b>		
<i>Tècniques utilitzades: MLPA</i>		
55545	estudio portador	70d(màx.)
55546	estudio prenatal o urgente	20d(màx.)
-	estudio de familiar	70d(màx.)
<b>Distonía de torsión tipo 1 (DYT1)</b>		
<i>Tècniques utilitzades: PCR</i>		
55524	estudio portador	56d(màx.)
-	estudio urgente	20d(màx.)
-	estudio de familiar	56d(màx.)
<b>Distrofia miotónica tipo 1 (DM1) o enfermedad de Steinert</b>		
<i>Tècniques utilitzades: PCR, TP-PCR, Southern-blot</i>		
55101	estudio portador	56d(màx.)
55102	estudio prenatal o urgente	20d(màx.)
-	estudio familiar	56d(màx.)
<b>Distrofia miotónica tipo 2 (DM2) o PROMM</b>		
<i>Tècniques utilitzades: PCR, TP-PCR</i>		
55103	estudio portador	56d(màx.)
55104	estudio prenatal o urgente	20d(màx.)
-	estudio de familiar	56d(màx.)
<b>Distrofia oculofaríngea (DOF)</b>		
<i>Tècniques utilitzades: PCR + secuenciación</i>		
55443	estudio portador	56d(màx.)
-	estudio urgente	20d(màx.)
-	estudio de familiar	56d(màx.)
<b>Síndrome X-fràgil (gen FMR1)</b>		
<b>FRAXA (discapacidad intelectual)</b>		
<b>FXTAS (fragil tremor ataxia)</b>		
<b>FXPOI (fallo ovárico prematuro)</b>		
<i>Tècniques utilitzades: PCR, Southern-blot</i>		
55161	estudio portador	56d(màx.)
55180	estudio prenatal o urgente	20d(màx.)
-	estudio de familiar	56d(màx.)
<b>Síndrome de Gilbert (gen UGT1A1)</b>		
<i>Tècniques utilitzades: PCR</i>		
55510	estudio portador	56d(màx.)
-	estudio urgente	20d(màx.)
-	estudio de familiar	56d(màx.)

Soporte científico-técnico:

Dra. Loreto Martorell [lmartorell@hsjdbcn.org](mailto:lmartorell@hsjdbcn.org)

Nota: En caso de estudio prenatal o urgente contactar previamente via telefónica al 93.600.97.59

ESTUDIO MOLECULAR DEL SÍNDROME DE RETT		ENTREGA
<b>Gen MECP2. Secuenciación</b>		
55331	estudio portador	16sem(máx)
55333	estudio prenatal o urgente	20d(máx)
55540	estudio de familiar	16sem(máx)
<b>Gen MECP2. MLPA</b>		
55534	estudio portador	6sem(máx)
55535	estudio prenatal o urgente	20d(máx)
55536	estudio de familiar	6sem(máx)
<b>Gen MECP2. Secuenciación + MLPA</b>		
55531	estudio portador	16sem(máx)
55532	estudio prenatal o urgente	20d(máx)
55533	estudio de familiar	16sem(máx)
<b>Gen CDKL5 (Rett atípico). Secuenciación</b>		
55541	estudio portador	32sem(máx)
-	estudio prenatal o urgente	20d(máx)
-	estudio de familiar	32sem(máx)
<b>Gen CDKL5 (Rett atípico). MLPA</b>		
55537	estudio portador	6sem(máx)
-	estudio prenatal o urgente	20d(máx)
-	estudio de familiar	6sem(máx)
<b>Gen CDKL5 (Rett atípico). Secuenciación + MLPA</b>		
-	estudio portador	32sem(máx)
-	estudio prenatal o urgente	20d(máx)
-	estudio de familiar	32sem(máx)
<b>Gen FOXP1 (Rett atípico). Secuenciación</b>		
55542	estudio portador	16sem(máx)
-	estudio prenatal o urgente	20d(máx)
-	estudio de familiar	16sem(máx)
<b>Gen FOXP1 (Rett atípico). MLPA</b>		
55543	estudio portador	6sem(máx)
-	estudio prenatal o urgente	20d(máx)
-	estudio de familiar	6sem(máx)
<b>Gen FOXP1 (Rett atípico). Secuenciación + MLPA</b>		
-	estudio portador	16sem(máx)
-	estudio prenatal o urgente	20d(máx)
-	estudio de familiar	16sem(máx)
<b>Panel génico Sd.Rett</b>		90d

GENÉTICA BIOQUÍMICA		ENTREGA
<b>Hiperhomocisteinemia (polimorfismo c.677&gt;T gen MTHFR)</b>		
55335	estudio portador	56d(máx.)
-	estudio prenatal o urgente	20d(máx.)
-	estudio de familiar	56d(máx.)
<b>Fenilcetonuria (PKU). Secuenciación + MLPA gen PAH</b>		
55171	estudio portador	32sem(máx)
-	estudio prenatal o urgente	20d(máx.)
-	estudio de familiar	32sem(máx)

Soporte científico-técnico:

Dra. Judith Armstrong [jarmstrong@hsjdbcn.org](mailto:jarmstrong@hsjdbcn.org)

Nota: En caso de estudio prenatal o urgente contactar previamente via telefónica al 93.600.94.51

MICROBIOLOGIA MOLECULAR		ENTREGA
<b>VIRUS</b>		
70095	Adenovirus - Detección molecular Adenovirus (Real-time PCR)	24-72 horas
70091	CMV - Detección y cuantificación molecular citomegalovirus (Real-time PCR)	24-72 horas
70084	EB - Detección molecular y cuantificación virus Epstein Barr (Real-time PCR)	24-72 horas
70093	Enterovirus - Detección molecular Enterovirus (Real-time PCR)	24-72 horas
70094	Gripe - Detección molecular virus de la gripe (Amplificación isotérmica)	1-72 horas
70082	HS1, HS2 - Detección molecular virus herpes simplex 1 y 2 (Real-time PCR)	24-72 horas
70600	Papilomavirus - Detección molecular y genotipado papilomavirus (PCR -Análisis fragmentos fluorescente)	7 días
70610	Parvovirus - Detección molecular y cuantificación Parvovirus B19 (Real-time PCR)	24-72 horas
70613	Poliomavirus BK - Detección molecular y cuantificación virus Poliomaivrus BK (Real-time PCR)	24-72 horas
70632	Poliomavirus JC - Detección molecular virus Poliomaivrus JC (Real-time PCR)	24-72 horas
70130	VHC - Detección molecular virus hepatitis C (Real-time PCR)	7 días
70131	VHC - Genotipado del virus de la hepatitis C (Secuenciación)	30 días
70100	VIH - Detección molecular y cuantificación virus VIH-1 (Real-time PCR)	7 días
70086	VZ - Detección molecular y cuantificación virus Varicela Zoster (Real-time PCR)	24-72 horas
<b>BACTERIAS</b>		
80006	Bodetella parapertusis - Real-time PCR	24-72 horas
70603	Bordetella pertusii - Real-time PCR	24-72 horas
70607	Borrelia burgdorferii - Real-time PCR	7 días
70136	Clostridium difficile - Real-time PCR	4-72 horas
70999	Haemophilus influenzae B - Real-time PCR	24-72 horas
71104	Kingella kingae - Real-time PCR	24-72 horas
71103	Listeria monocitógenes - Real-time PCR	24-72 horas
70608	Mycoplasma pneumoniae - Real-time PCR	24-72 horas
71101/72113	Neisseria gonorrhoeae y Chlamydia trachomatis - Real-time PCR	4-72 horas
70085	Neisseria meningitidis (meningococo) - Real-time PCR	24-72 horas
70104	Neisseria meningitidis (meningococo) Estudio serogrupo - Real-time PCR	24-72 horas
70002	S.pneumoniae (neumococo) Tipado Capsular (Serotipado) - PCR/Análisis fragmentos fluorescente	7 días
80007	Staphylococcus aureus - Amplificación isotérmica	2-72 horas
70126	Streptococcus agalactiae - Real-time PCR	24-72 horas
70079	Streptococcus pneumoniae (neumococo) - Real-time PCR	24-72 horas
70634	Treponema pallidum (sífilis) - Real-time PCR	24-72 horas
<b>OTROS</b>		
70118	Toxoplasma gondii - Real-time PCR	24-72 horas
70060	Micobacterium tuberculosis - Real-time PCR	4-72 horas
<b>PANELES SINDRÓMICOS</b>		
70001	Detección molecular <b>Virus Respiratorios</b> (influenza A, A/H1N1, B; parainfluenza 1,2,3,4; VRS; coronavirus; metapneumovirus humano; enterovirus; rinovirus; adenovirus; bocavirus) PCR -Multiplex	7 días
73113	Detección molecular <b>Patógenos Respiratorios</b> : Adenovirus • Coronavirus HKU1 • Coronavirus NL63 • Coronavirus 229E • Coronavirus OC43 • Human Metapneumovirus • Human Rhinovirus/ Enterovirus • Influenza A • Influenza A/H1 • Influenza A/H1-2009 • Influenza A/H3 • Influenza B • Parainfluenza 1 • Parainfluenza 2 • Parainfluenza 3 • Parainfluenza 4 • Respiratory Syncytial Virus • Bordetella pertussis • Chlamydia pneumoniae • Mycoplasma pneumoniae (Array molecular)	2-72 horas
73037	Detección molecular <b>Patógenos meningitis/ meningoencefalitis</b> : Escherichia coli K1 • Haemophilus influenzae • Listeria monocitógenes • Neisseria meningitidis • Streptococcus agalactiae • Streptococcus pneumoniae • Cytomegalovirus (CMV) • Cryptococcus neoformans/gattii • Enterovirus • Herpes simplex virus 1 (HSV-1) • Herpes simplex virus 2 (HSV-2) • Human herpesvirus 6 (HHV-6) • Human parechovirus • Varicella zoster virus (VZV) (Array molecular)	2-72 horas
73000	Detección molecular <b>Patógenos gastrointestinales</b> : Campylobacter (jejuni, coli and upsaliensis) • Clostridium difficile (toxin A/B) • Plesiomonas shigelloides • Salmonella • Yersinia enterocolitica • Vibrio (parahaemolyticus, vulnificus and cholerae) • Vibrio cholerae • Diarrheagenic E. coli/Shigella • Enteroaggregative E. coli (EAEC) • Enteropathogenic E. coli (EPEC) • Enterotoxigenic E. coli (ETEC) • It/st Shiga-like toxin-producing E. coli (STEC) • stx1/stx2 E. coli O157 • Shigella/Enteroinvasive E. coli (EIEC) • Cryptosporidium • Cyclospora cayetanensis • Entamoeba histolytica • Giardia lamblia • Adenovirus F 40/41 • Astrovirus Norovirus GI/GII • Rotavirus A • Sapovirus (I, II, IV and V) (Array molecular)	2-72 horas

Soporte científico-técnico:

Dra. Carmen Muñoz Almagro [cma@hsjdbcn.org](mailto:cma@hsjdbcn.org)  
Tel. 93.280.55.69

BIOQUÍMICA ESPECIAL (patología digestiva)		ENTREGA
40990	Anticuerpos anti-transglutaminasa IgA	5d
41010	Anticuerpos anti-transglutaminasa IgG	5d
41450	Calprotectina en heces	3d
41580	Elastasa en heces (valoración reserva funcional pancreática)	10d
41535	Grasas en heces (Esteatorrea)	3d
41090	HLA-DQ2 (marcador predisposición para enfermedad celiaca)	14d
41110	HLA-DQ8 (marcador predisposición para enfermedad celiaca)	14d
FÁRMACOS		ENTREGA
32081	Amikacina	24h
32045	Cafeína	6h
32005	Carbamazepina	24h
32060	Ciclosporina	24h
32050	Digoxina	24h
32015	Etosuximida	7d
32009	Fenitoína	24h
32007	Fenobarbital	24h
32070	Gentamicina	24h
32200	Paracetamol	24h
32011	Valproato	24h
32075	Vancomicina	24h

Soporte científico-técnico

Dra. Carme Farré [farre@hsjdbcn.org](mailto:farre@hsjdbcn.org)  
Tel. 93.253.21.07 - extensión 70803

v.01/2016

DIAGNÓSTICO de INFECCIONES FÚNGICAS		ENTREGA
80056	Cultivo e identificación	7 d
-	Antifungigrama (método ETEST para Anfotericina, Caspofungina, Flucitosina, Fluconazol, Itraconazol, Posaconazol y Voriconazol)	7 d

Soporte científico-técnico

Dr. Manuel Monsonís [mmonsonis@hsjdbcn.org](mailto:mmonsonis@hsjdbcn.org)  
Dr. Amadeu Gené [agene@hsjdbcn.org](mailto:agene@hsjdbcn.org)  
Tel. 93.253.21.07 - extensión 70820/70822

v.01/2016

PRUEBAS de URGENCIAS PEDIÁTRICAS		ENTREGA
5104	Hemograma completo	90min
5410	Fórmula manual	90min
6110	Tiempo de Protrombina	90min
6120	Tiempo de Cefalina	90min
6140	Fibrinógeno	90min
30503	Ionograma	90min
31000	Glucosa	90min
32510	Proteínas	90min
31010	Urea	90min
31210	Alaninoaminotransferasa (ALT)	90min
31220	Aspartatoaminotransferasa (AST)	90min
31230	Gammaglutamiltransferasa (GGT)	90min
31500	Proteína C reactiva (PCR)	90min
45452	Procalcitonina (PCT)	90min
60100	Paul Bunnell	24h
61010	Examen básico de orina (tira reactiva)	90min
64500	Estudio sedimento urinario	90min
32517	Estudio LCR	90min

Soporte científico-técnico

Dra. Anna Valls [avalls@hsjdbcn.org](mailto:avalls@hsjdbcn.org)  
Dr. Jesús Velasco [jvelasco@hsjdbcn.org](mailto:jvelasco@hsjdbcn.org)  
Tel. 93.253.21.10