

Petició d'estudis bioquímics per al diagnòstic d'un Error Congènit del Metabolisme

Nom i cognoms:

Data de naixement:

Dades clíniques / diagnòstic:

SANG	Magnitud bioquímica	Mostra	Vol. Mínim
Anàlisi bàsics	Lactat	sang total desproteïtzada	500 µl
	Piruvat	sang total desproteïtzada	500 µl
	3-Hidroxiubutirat, acetoacetat	sang total desproteïtzada/sèrum	500 µl
Anàlisi específics	Aminoàcids ▶	plasma	500 µl
	Fenilalanina i tirosina ▶	sang seca o plasma	200 µl
	Carnitina lliure	sèrum	300 µl
	Àcids grassos lliures totals	sèrum o plasma (EDTA)	200 µl
	Homocisteïna total ▶	plasma	200 µl
	Activitat de biotinidasa	plasma o sèrum	150 µl
	Activitat de DHPR	sang seca	
	Sialotransferrina (CDG) ▶	plasma o sèrum	100 µl
	Cistina en leucòcits	sang total (heparina)	10 ml
	Serotonina en plaquetes	sang total EDTA (ense congelar)	2 ml
	Triptòfan	plasma o sèrum	100 µl
	Vitamines A i E	plasma o sèrum	250 µl
	Vitamina B6	plasma (*)	200 µl
	Guanidinoacetat ▶	plasma o sèrum	300 µl
	Coure	plasma amb heparina	100 µl
	Seleni	plasma amb heparina	100 µl
	Zinc	plasma amb heparina	100 µl
	Manganés	plasma amb heparina	100 µl
	Plom	sang total EDTA (ense congelar)	1 ml
	Esterols (7-dehidrocolesterol)	plasma o sèrum	100 µl
	PUFAS	sang total EDTA (ense congelar)	2 ml
	Idebenona	plasma o sèrum	150 µl
	Coenzima Q10 (Ubiquinona) ▶	plasma/teixits	100 µl
ORINA	Magnitud bioquímica	Mostra	Vol. Mínim
Anàlisi bàsics	Cossos reductors	orina (1 micció)	1 ml
	Sulfitest	orina (1 micció)	1 ml
Anàlisi específics	Aminoàcids ▶	orina (1 micció)	1 ml
	Àcids orgànics ▶	orina (1 micció)	5 ml
	Àcid glutàric / 3-OH-glutàric ▶	orina (1 micció)	1 ml
	Àcid 4-OH-butíric ▶	orina (1 micció)	1 ml
	Succinilacetona ▶	orina (1 micció)	1 ml
	Àcid oròtic	orina (1 micció)	5 ml
	Homocisteïna total ▶	orina (1 micció)	1 ml
	Mono i oligosacàrids	orina (1 micció)	5 ml
	Mucopolisacàrids	orina (1 micció)	2 ml
	Purines i pirimidines	orina (1 micció)	1 ml
	Oxalat i citrat	orina (1 micció)	2 ml
	Guanidinoacetat, creat/creatin ▶	orina (1 micció)	1 ml
	Pterines ▶	orina (1 micció) (*)	1 ml
LCR	Magnitud bioquímica	Mostra	Vol. Mínim
Anàlisi bàsics	Lactat	LCR	100 µl
	Piruvat	LCR	200 µl
Anàlisi específics	Aminoàcids ▶	segons pauta adjunta	500 µl
	Neurotransmissors ▶	segons pauta adjunta	150 µl
	5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF) ▶	segons pauta adjunta (*)	150 µl
	Pterines ▶	segons pauta adjunta (*)	250 µl
	Vitamina B6	segons pauta adjunta (*)	200 µl
Perfils	Magnitud bioquímica	Mostra	Vol. Mínim
	Neurotransmissors, pterines i 5-MTHF	segons pauta adjunta (*)	550 µl
	Metalles (Zinc, Coure, seleni)	plasma amb heparina	200 µl
	Sobrecarrega fenilalanina	sang seca	
	Sobrecarrega BH4 (pterines en orina)	orina (1 micció) (*)	1 ml

Marqueu amb una creu les magnituds sol·licitades
Les mostres de plasma són d'EDTA, si no s'especifica d'altre.

Les mostres haurien d'enviar-se congelades amb neu carbònica.

Per qualsevol consulta referent als enviaments posar-se en contacte amb Aroa Fernandez
(afernandezm@hsjdbcn.org tlf: 93.2806169 (directe))

(*) mostra protegida de la llum

▶ Tècnica acreditada (ISO 15189 ENAC)

Metge i centre sol·licitant