



**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	500 µl
Fenilalanina y tirosina ▶		sangre seca o plasma	200 µl
Carnitina libre		suero	300 µl
Ácidos grasos libres totales		suero o plasma (EDTA)	200 µl
Homocisteína total ▶		plasma	200 µl
Actividad de biotinidasa		plasma o suero	150 µl
Actividad de DHPR		sangre seca	
Sialotransferrina (CDG) ▶		plasma o suero	100 µl
Tiamina (Vit B1)		sangre total (EDTA)	500 µl
Riboflavina (Vit B2)		suero	400 µl
Serotonina en plaquetas		sangre total EDTA (sin congelar)	2 ml
Triptófano		plasma o suero	100 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 (sin congelar)	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 (sin congelar)	1 ml
Factor de crecimiento de fibroblastos (mitocondrial)		suero	150 µl
Idebenona		plasma o suero	150 µl
Coenzima Q10 (Ubiquinona) ▶		plasma/tejidos	100 µl
Magnitud bioquímica	ORINA	Muestra	Vol. Mínimo
Cuerpos reductores		orina (1 micción)	1 ml
Sulfiteo		orina (1 micción)	1 ml
Aminoácidos ▶		orina (1 micción)	1 ml
Ácidos orgánicos ▶		orina (1 micción)	5 ml
Ácido glutámico / 3-OH-glutámico ▶		orina (1 micción)	1 ml
Ácido 4-OH-butírico ▶		orina (1 micción)	1 ml
Succinilacetona ▶		orina (1 micción)	1 ml
Ácido mevalónico ▶		orina (1 micción)	1 ml
Ácido orótico		orina (1 micción)	2 ml
Homocisteína total ▶		orina (1 micción)	1 ml
Oligosacáridos		orina (1 micción)	5 ml
Mucopolisacáridos		orina (1 micción)	2 ml
Purinas y pirimidinas		orina (1 micción)	1 ml
Oxalato y citrato		orina (1 micción)	2 ml
Guanidinoacetato, creat/creatin ▶		orina (1 micción)	1 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 ▶		según pauta adjunta	500 µl
Neurotransmisores(**), pterinas y 5-MTHF ▶		según pauta adjunta(*)	550 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
Metales (Zinc, Cobre, selenio )		plasma con heparina	200 µl
Sobrecarga fenilalanina		sangre seca	
Sobrecarga BH4 (pterinas en orina)		orina (1 micción) (*)	1 ml

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 losenvíos ponerse en contacto con  
Aroa Fernandez (afernandezm@hsjdbcn.org) tlf: 93.2806169 (directo).

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

▶ Técnica acreditada (ISO 15189 ENAC)