



**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 desproteïnizada              | 500 µl      |
| Piruvato  |          | sangre total desproteïnizada              |             |
| 3-Hidroxibutirato, acetoacetato                           |          | sangre total desproteïnizada/suero        |             |
| Aminoácidos ▶   |          | plasma                                    | 100 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      |
| Sialotransferrina (CDG) ▶                                 |          | plasma o suero                            | 100 µl      |
| Tiamina (Vit B1)  |          | sangre total (EDTA)                       | 500 µl      |
| Serotonina en plaquetas                                   |          | sangre total EDTA ( <b>sin congelar</b> ) | 2 ml        |
| 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 ( <b>sin congelar</b> ) | 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 ( <b>sin congelar</b> ) | 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 glutárico / 3-OH-glutárico ▶                        |          | 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)                         | 1 ml        |
| Mucopolisacáridos   |          | orina (1 micción)                         | 1 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 (Ácido pipecólico) ▶                          |          | según pauta adjunta                       | 100 µl      |
| Neurotransmisores (**) ▶                                  |          | según pauta adjunta                       | 150 µl      |
| pterinas ▶  |          | según pauta adjunta(*)                    | 250 µl      |
| 5-MTHF ▶  |          | según pauta adjunta(*)                    | 150 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 |
| Neurotransmisores(**), pterinas y 5-MTHF ▶                |          | según pauta adjunta(*)                    | 550 µl      |
| 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  
Yahel Calzadilla ([ycaalzadilla@sjdhospitalbarcelona.org](mailto:ycaalzadilla@sjdhospitalbarcelona.org)) tlf: 93.2806169

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

▶ Técnica acreditada (ISO 15189 ENAC)

Versión 2019