

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) ⁽¹⁾	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 ^{(2)*}	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 ^{(3)*}	50 µL
CSF—Perfil de pterinas ^{(2,3)*}	250 µL
CSF—5MTHF (5-metiltetrahydrofolato) ^(2,3)	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)
tlf: 932806169