

DATOS DEL PACIENTE

Nombre	Apellidos

Fecha de Nacimiento	Edad	RUT	Tipo de paciente		
/ /			Ambulatorio	Hospitalizado	

Procedencia	Servicio o Unidad

Exámenes Área Selectiva
Sangre:

- Ácido Láctico
- Ácido Pirúvico
- Aminoacidemia
- Ceruloplasmina
- Cuantificación de aminoácidos
- Nivel de Carnitinas

Líquido Cefalorraquídeo:

- Ácido Láctico
- Cuantificación de aminoácidos

Orina:

- Ácido Metilmalónico
- Aminoaciduria
- Cromatografía de Azúcares
- Cromatografía de Oligosacáridos
- Screening Metabólico
- Screening de Mucopolisacáridos
- Test de Berry
- Test de Sulfitos

Exámenes Área Pesquisa Neonatal*
Gotas de sangre seca:

- 17-OH-Progesterona
- Aminoácidos de Cadena Ramificada
- Cuantificación de Fenilalanina
- Cuantificación de Tirosina
- Galactosa 1-P-Uridiltransferasa

- Galactosa Total
- Hormona Tiroestimulante (TSH)
- Perfil de Aminoácidos y Acilcarnitinas
- Pesquisa Neonatal Ampliada
- Tripsina Inmunoreactiva (IRT)
- Biotinidasa

*Complete toda la información solicitada en la tarjeta de toma de muestras.

Exámenes Área Enzimas Lisosomales
Gotas de sangre seca:

- Alfa-galactosidasa (Enf. de Fabry)
- Arilsulfatasa B (MPS tipo VI)
- Beta-galactosidasa (MPS tipo IVB/GM1)
- Beta-glucosidasa (Enf. de Gaucher)
- Iduronato-2-sulfatasa (MPS tipo II)
- N-acetilgalactosamina-6-sulfatasa (MPS tipo IVA)

Suero:

- Beta-glucuronidasa (MPS tipo VII)
- Hexosaminidasa A
- Hexosaminidasa Total

Leucocitos:

- Alfa-iduronidasa (MPS tipo I)
- Alfa-galactosidasa (Enf. de Fabry)
- Arilsulfatasa A (Leucodistrofia Metacromática)
- Arilsulfatasa B (MPS tipo VI)
- Beta-galactosidasa (MPS tipo IVB/GM1)
- Beta-glucosidasa (Enf. de Gaucher)
- Screening Mucopolipidosis
- Screening Heterodegenerativo
- Iduronato-2-sulfatasa (MPS tipo II)
- N-acetilgalactosamina-6-sulfatasa (MPS tipo IVA)
- Esfingomielinasa (Niemann Pick A y B)

Exámenes Área Cromatografía Gaseosa – Espectrometría de Masas
Orina:

- Ácidos Orgánicos (Complete formulario especial)
- Ácido Orótico
- Test de Allopurinol
- Succinilacetona

Fecha y hora de toma de muestras: ____/____/____ ____:____

Tratamiento farmacológico:

- SI (Indique) _____
- NO

Antecedentes familiares:	Sospecha Clínica:

DATOS DEL SOLICITANTE

Nombre del médico	Teléfono	e-mail

Firma del Médico: _____ Fecha de solicitud: _____

Este formulario debe ser enviado al laboratorio junto a la muestra del paciente y con la totalidad de los datos solicitados