

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

LABORATORIO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS

ELABORADO POR Yorka Quitral A.

Encargada de Calidad

REVISADO POR

Alf Val ente G. Director Técnico **AUTORIZADO POR**

Alf Valiente G. Director Técnico

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. № 14

Página 2 de 29

INDICE

1.	INTRODUCCIÓN	Página 3
2.	OBJETIVO	3
3.	ALCANCE	3
4.	PRECAUCIONES GENERALES DE BIOSEGURIDAD EN TOMA DE MUESTRAS	3
5.	INSTRUCCIONES DEL LLENADO DEL FORMULARIO DE SOLICITUD DE EXAMEN	4
6.	EXAMENES DISPONIBLES	4
7.	INSTRUCCIONES DE PREPARACIÓN AL PACIENTE	5
8.	INDICACIONES ESPECÍFICAS DE TOMA DE MUESTRA 8.1. Exámenes en muestras de sangre venosa 8.2. Exámenes en muestras de sangre seca en papel filtro 8.3. Exámenes en muestras de orina espontánea 8.4. Exámenes en muestras de orina de recolección de 24 horas 8.5. Exámenes en líquido cefalorraquídeo	6
9.	RECOMENDACIONES PARA LA OBTENCIÓN DE MUESTRAS ESPECIALES	24
10.	ROTULACIÓN DE LAS MUESTRAS	26
11.	CONSERVACIÓN DE LAS MUESTRAS	27
12.	TRASLADO DE LAS MUESTRAS	27
13.	CRITERIOS DE RECHAZO DE MUESTRAS	27
14.	MUESTRAS URGENTES	28

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001	
Ver. № 14	13.04.22
Página 3 de 29	

1. INTRODUCCIÓN

Este manual satisface los requisitos de la característica GP-1.2 Gestión de Procesos del Manual del Estándar General de Acreditación para Laboratorios Clínicos de la Superintendencia de Salud. Ha sido diseñado para su uso por las Unidades de Toma de Muestras (UTM) de las Instituciones Derivadoras a fin de normar los procesos de la etapa pre analítica y debe ser utilizado en forma complementaria al Manual de Toma de Muestras en uso en cada una de ellas. El Laboratorio de Enfermedades Metabólicas del INTA, no toma muestras de pacientes y solo ejecuta los exámenes solicitados.

2. OBJETIVO Y RESPONSABLE DE SU APLICACIÓN

Este manual establece recomendaciones para una adecuada toma de muestras. El objetivo del presente Manual es que las muestras cumplan con los criterios pre analíticos y sean obtenidas de acuerdo con los requisitos de los procedimientos analíticos, con calidad y trazabilidad, para garantizar resultados confiables.

Responsables de su aplicación: Unidad de toma de muestras de las Instituciones Derivadoras.

3. ALCANCE

Este documento considera instrucciones para el adecuado llenado del Formulario de Solicitud de Examen (FSE) y recomendaciones para la adecuada recolección de muestras biológicas con fines diagnósticos y de tratamiento. Incluye además recomendaciones de las buenas prácticas y concluye con las instrucciones para la correcta rotulación, conservación y traslado de las muestras obtenidas hacia el Laboratorio.

4. PRECAUCIONES GENERALES DE BIOSEGURIDAD EN TOMA DE MUESTRAS

El procedimiento de toma de muestras para los exámenes realizados debe ser siempre realizado bajo precauciones estándar de bioseguridad, que consideran que las situaciones deben ser enfrentadas como si todas las muestras de los pacientes son eventuales portadoras de enfermedades transmisibles, junto con tener presente que además es necesario garantizar a todos los pacientes las máximas medidas de higiene y seguridad.

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001	
Ver. № 14	13.04.22
Página 4 de 29	

5. INSTRUCCIONES DE LLENADO DEL FORMULARIO DE SOLICITUD DE EXAMEN

La solicitud del examen es el comienzo del proceso del Laboratorio y es la acción mediante la cual se provee al Laboratorio de la información necesaria para llevar a cabo su trabajo. El Laboratorio proporciona a las Instituciones Derivadoras formularios tipo para solicitar exámenes en forma de anexos a este manual y en su pagina web:

AX-TM-006 Formulario de solicitud de exámenes.

AX-TM-007 Formulario de solicitud de exámenes Ácidos Orgánicos.

Del cuidado que se tenga en el llenado de la información depende en gran medida el resto del proceso y la adecuada interpretación de los resultados. Es imprescindible que en el FSE se encuentren correctamente indicados los siguientes datos, con la finalidad de incorporarlos al sistema informático del Laboratorio para su ingreso:

- Datos del paciente: nombre, apellido paterno y materno, sexo, fecha de nacimiento,
 RIIT
- Datos del solicitante: nombre, apellido, destinación del informe (correo electrónico o número telefónico).
- Procedencia.
- Exámenes solicitados: respaldados por la Orden Médica.
- Fecha y hora de la toma de muestra.
- Fecha y hora de la recepción de la muestra en el Laboratorio.
- Identificación única de la orden de solicitud interna: ésta se encuentra en cuadriplicado y cada una de las copias contiene un código de identificación (número de folio).
- Tipo de solicitud: ordinaria o urgente. El tipo de solicitud urgente condiciona una logística de trabajo diferente, la cual se encuentra detallada en el punto 14 de este Manual y sólo aplica a algunas prestaciones.

NOTA 1: Si no se dispone de toda la información necesaria o no es del todo clara puede ser causa del rechazo de la muestra.

6. EXÁMENES DISPONIBLES

El Laboratorio pone a disposición de las Instituciones Derivadoras una Nómina de Exámenes, en la que se describen las características de cada uno de ellos.

La nómina de exámenes considera:

- Nombre del examen.
- Descripción.
- Patologías asociadas.
- Tipo de determinación.

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001	
Ver. № 14	13.04.22
Página 5 de 29	

- Tipo de muestra.
- Ayuno.
- Tiempo de reporte (días hábiles).
- Otros nombres (sinónimos).

Este documento **AX-TM-001 Nómina de Exámenes** se encuentra como un anexo a este Manual.

7. INSTRUCCIONES DE PREPARACIÓN DEL PACIENTE

El Laboratorio proporciona instrucciones específicas para la preparación del paciente ambulatorio que son requeridas para algunos exámenes en particular. Corresponden a instrucciones que deben ser entregadas a los pacientes con anterioridad a la toma de muestra y que consisten en:

- Instrucciones de preparación para el periodo previo a la toma de muestra que incluyen recomendaciones respecto a la alimentación adecuada.
- Instrucciones específicas para la toma de muestra por parte del paciente en casa.
- Instrucciones específicas para el almacenamiento de la muestra desde que es obtenida y hasta cuando se entrega al laboratorio.
- Instrucciones específicas para el traslado de la muestra al Laboratorio por parte del paciente.

Dependiendo del tipo de muestra, el documento a entregar al paciente puede incluir una o una combinación de estas instrucciones. Han sido dispuestas como anexos a este Manual:

AX-TM-002 Indicaciones toma de muestra orina 24 horas.

AX-TM-003 Indicaciones toma de muestra Test de Alopurinol.

AX-TM-004 Indicaciones toma de muestra gotas de sangre seca para seguimiento.

El mecanismo de entrega de las instrucciones de preparación del paciente y las eventuales instrucciones de cómo la muestra debe ser tomada en casa, en los casos que aplique, debe ser proporcionada por el personal profesional de la UTM correspondiente. El detalle de las instrucciones de cómo tomar la muestra se encuentra descrita en los cuadros específicos para cada examen descrito en el punto 8 de este Manual.

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001	
Ver. № 14	13.04.22
Página 6 de 29	

8. INDICACIONES ESPECÍFICAS DE TOMA DE MUESTRA

El Laboratorio ha determinado procedimientos e instrucciones específicas para la correcta recolección y manejo de las muestras de pacientes, las que pone a disposición de las Instituciones Derivadoras por medio de este Manual. Los exámenes disponibles se encuentran descritos en el anexo **AX-TM-001 Nómina de Exámenes.**

Estas instrucciones consideran al Laboratorio de Enfermedades Metabólicas del INTA, como un Laboratorio de derivación que no toma muestras de pacientes y las recibe ya tomadas desde las Instituciones Derivadoras. Esto significa que las instrucciones adjuntas corresponden a los requisitos específicos que poseen los exámenes desde un punto de vista de la etapa pre analítica requerida y no incluye aspectos relacionados a la toma de muestra en si, que corresponde a una responsabilidad de la UTM de la Institución y que deben estar descritas en su respectivo Manual de Toma de Muestras.

Cada examen se encuentra descrito en una ficha única que describe características y requisitos de su ejecución y entre otros aspectos menciona:

- Tipo de muestra.
- Ayuno requerido.
- Preparación de la muestra y envío.
- Volumen mínimo requerido.
- Estabilidad de la muestra.
- Tipo de determinación.
- Método utilizado.
- Tiempo de reporte de resultado.

8.1 EXAMENES EN MUESTRAS DE SANGRE VENOSA

ACIDO LACTICO	
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa, obtenida sin ligadura y cuidando que no
	se contamine con sudor, en un tubo con anticoagulante (Heparina
	de Litio, EDTA-Fluoruro, Fluoruro-Oxalato o Fluoruro de Sodio).
Ayuno	3 horas mínimo
Preparación de la muestra y envío	Mezclar suavemente y centrifugar inmediatamente (máximo dentro
	de 20 minutos) a 3000 rpm por 10 minutos. Extraer el plasma y
	congelarlo (-20ºC). Enviar el plasma congelado y libre de hemolisis,
	acompañado de unidades refrigerantes.
Volumen mínimo requerido	0,1 mL de plasma
Estabilidad de la muestra	Plasma: 6 horas a 4ºC
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Determinación enzimática por absorbancia
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. № 14

Página 7 de 29

ACIDO PIRUVICO		
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (1 mL), obtenida sin ligadura , en un tubo que contenga 2 mL de Acido perclórico al 8% que este frío (4ºC en refrigerador). Debe agitarse vigorosamente de inmediato. (Se recomienda solicitar tubo en UTM de Cedinta).	
Ayuno	3 horas mínimo	
Preparación de la muestra y envío	Centrifugar inmediatamente a 3000 rpm por 10 minutos. Extraer el sobrenadante y congelarlo (-20°C). Enviar sobrenadante congelado y acompañado de unidades refrigerantes.	
Volumen mínimo requerido	1 mL de sobrenadante	
Tipo de determinación	Cuantitativa	
Método utilizado	Determinación enzimática por absorbancia	
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles	

ALFA-IDURONIDASA (Mucopolisacaridosis tipo I)		
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (10 mL) obtenida en un tubo con heparina	
	de sodio (mantener estrictamente la proporción entre sangre y	
	heparina para evitar coagulación de la muestra). La muestra debe	
	homogeneizarse bien y de inmediato.	
	Nota: A partir de esta muestra se obtiene un aislado de leucocitos para	
	la determinación enzimática, por lo que se solicita enviar el total del	
	volumen de muestra solicitado.	
Ayuno	No requiere	
Preparación de la muestra y envío	Enviar muestra de sangre total el mismo día a temperatura ambiente,	
	si se requiere más de 48 horas de traslado, es preferible enviar al	
	paciente directamente al INTA, para evitar destrucción de las enzimas a	
	evaluar. Las muestras se reciben solo en horario AM, de Lunes a	
	Viernes.	
Volumen mínimo requerido	10 mL de sangre total	
Tipo de determinación	Cuantitativa	
Método utilizado	Fluorométrico	
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles	

ALFA-GALACTOSIDASA (Enfermedad de Fabry)		
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (10 mL) obtenida en un tubo con heparina de sodio (mantener estrictamente la proporción entre sangre y heparina para evitar coagulación de la muestra). La muestra debe homogeneizarse bien y de inmediato. Nota: A partir de esta muestra se obtiene un aislado de leucocitos para la determinación enzimática, por lo que se solicita enviar el total del volumen de muestra solicitado.	
Ayuno	No requiere	
Preparación de la muestra y envío	Enviar muestra de sangre total el mismo día a temperatura ambiente, si se requiere más de 48 horas de traslado, es preferible enviar al paciente directamente al INTA, para evitar destrucción de las enzimas a	

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001		
Ver. № 14	13.04.22	
Página 8 de 29		

	evaluar. Las muestras se reciben solo en horario AM, de Lunes a Viernes.
Volumen mínimo requerido	10 mL de sangre total
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Fluorométrico
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

AMINOACIDEMIA		
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (1 mL) obtenida en un tubo sin anticoagulante.	
Ayuno	3 horas mínimo	
Preparación de la muestra y envío	Centrifugar a 3000 rpm por 10 minutos. Separar el suero y mantenerlo a 4ºC. Enviar suero acompañado de unidades refrigerantes.	
Volumen mínimo requerido	0,3 mL de suero	
Estabilidad de la muestra	3 horas a 4ºC y 30 días a -20ºC	
Tipo de determinación	Cualitativa	
Método utilizado	Cromatografía en capa fina	
Tiempo de reporte de resultado	10 días hábiles	

ARILSULFATASA A (Leucodistrofia Metac	romática)
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (10 mL) obtenida en un tubo con heparina de sodio (mantener estrictamente la proporción entre sangre y heparina para evitar coagulación de la muestra). La muestra debe homogeneizarse bien y de inmediato. Nota: A partir de esta muestra se obtiene un aislado de leucocitos para la determinación enzimática, por lo que se solicita enviar el total del volumen de muestra solicitado.
Ayuno	No requiere
Preparación de la muestra y envío	Enviar muestra de sangre total el mismo día a temperatura ambiente, si se requiere más de 48 horas de traslado, es preferible enviar al paciente directamente al INTA, para evitar destrucción de las enzimas a evaluar. Las muestras se reciben solo en horario AM, de Lunes a Viernes.
Volumen mínimo requerido	10 mL de sangre total
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Fluorométrico
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

ARILSULFATASA B (Mucopolisacaridosis tipo VI)	
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (10 mL) obtenida en un tubo con heparina
	de sodio (mantener estrictamente la proporción entre sangre y
	heparina para evitar coagulación de la muestra). La muestra debe
	homogeneizarse bien y de inmediato.
	Nota: A partir de esta muestra se obtiene un aislado de leucocitos para
	la determinación enzimática, por lo que se solicita enviar el total del

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. Nº 14

13.04.22

Página 9 de 29

	volumen de muestra solicitado.
Ayuno	No requiere
Preparación de la muestra y envío	Enviar muestra de sangre total el mismo día a temperatura ambiente, si se requiere más de 48 horas de traslado, es preferible enviar al paciente directamente al INTA, para evitar destrucción de las enzimas a evaluar. Las muestras se reciben solo en horario AM, de Lunes a Viernes.
Volumen mínimo requerido	10 mL de sangre total
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Colorimétrico
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

BETA-GALACTOSIDASA (Mucopolisacario	osis tipo IV-B, Gangliosidosis GM1)
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (10 mL) obtenida en un tubo con heparina
	de sodio (mantener estrictamente la proporción entre sangre y
	heparina para evitar coagulación de la muestra). La muestra debe
	homogeneizarse bien y de inmediato.
	Nota: A partir de esta muestra se obtiene un aislado de leucocitos para
	la determinación enzimática, por lo que se solicita enviar el total del
	volumen de muestra solicitado.
Ayuno	No requiere
Preparación de la muestra y envío	Enviar muestra de sangre total el mismo día a temperatura ambiente,
	si se requiere más de 48 horas de traslado, es preferible enviar al
	paciente directamente al INTA, para evitar destrucción de las enzimas a
	evaluar. Las muestras se reciben solo en horario AM, de Lunes a
	Viernes.
Volumen mínimo requerido	10 mL de sangre total
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Fluorométrico
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

BETA-GLUCORONIDASA (Mucopolisacaridosis tipo VII)	
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (1 mL) obtenida en un tubo sin
	anticoagulante
Ayuno	No requiere
Preparación de la muestra y envío	Centrifugar a 3000 rpm por 10 minutos. Separar el suero y
	mantenerlo a -20ºC. Enviar suero congelado y acompañado de
	unidades refrigerantes.
Volumen mínimo requerido	0,3 mL de suero
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Fluorométrico
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. № 14

13.04.22

Página 10 de 29

BETA-GLUCOSIDASA (Enfermedad de Gaucher)	
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (10 mL) obtenida en un tubo con heparina de sodio (mantener estrictamente la proporción entre sangre y heparina para evitar coagulación de la muestra). La muestra debe homogeneizarse bien y de inmediato. Nota: A partir de esta muestra se obtiene un aislado de leucocitos para la determinación enzimática, por lo que se solicita enviar el total del volumen de muestra solicitado.
Ayuno	No requiere
Preparación de la muestra y envío	Enviar muestra de sangre total el mismo día a temperatura ambiente, si se requiere más de 48 horas de traslado, es preferible enviar al paciente directamente al INTA, para evitar destrucción de las enzimas a evaluar. Las muestras se reciben solo en horario AM, de Lunes a Viernes.
Volumen mínimo requerido	10 mL de sangre total
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Fluorométrico
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

CERULOPLASMINA	
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (1 mL) obtenida en un tubo sin anticoagulante.
Ayuno	3 horas (En niños) y 3-6 horas (En adultos)
Preparación de la muestra y envío	Centrifugar a 3000 rpm por 10 minutos. Separar el suero y mantenerlo a -20ºC. Enviar suero congelado y acompañado de unidades refrigerantes.
Volumen mínimo requerido	0,3 mL de suero
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Colorimetría
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

CUANTIFICACIÓN DE AMINOÁCIDOS	
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (3 mL) obtenida en un tubo con heparina
	de sodio o litio.
Ayuno	3-6 horas
Preparación de la muestra y envío	Centrifugar a 3000 rpm por 10 minutos. Separar el plasma y
	mantenerlo a -20ºC. Enviar plasma congelado.
Volumen mínimo requerido	0,3 mL de Plasma
Estabilidad de la muestra	3 horas a 4ºC y 30 días a -20ºC
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Cromatografía Líquida acoplado a Espectrometría de Masas
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. № 14

13.04.22

Página 11 de 29

ESFINGOMIELINASA (Niemann Pick A y B	
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (10 mL) obtenida en un tubo con heparina de sodio (mantener estrictamente la proporción entre sangre y heparina para evitar coagulación de la muestra). La muestra debe homogeneizarse bien y de inmediato. Nota: A partir de esta muestra se obtiene un aislado de leucocitos para la determinación enzimática, por lo que se solicita enviar el total del volumen de muestra solicitado.
Ayuno	No requiere
Preparación de la muestra y envío	Enviar muestra de sangre total el mismo día a temperatura ambiente, si se requiere más de 48 horas de traslado, es preferible enviar al paciente directamente al INTA, para evitar destrucción de las enzimas a evaluar. Las muestras se reciben solo en horario AM, de Lunes a Viernes.
Volumen mínimo requerido	10 mL de sangre total
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Fluorométrico
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

HEXOSAMINIDASA A	
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (2 mL) obtenida en un tubo sin anticoagulante. NOTA: Esta toma de muestra es indicada solo si NO se solicita otra Enzima Lisosomal. Si se desea la cuantificación de esta enzima desde un aislado de leucocitos debe solicitar el examen como "Screening Heredodegenerativo" y seguir las indicaciones de toma de muestra específicas de este último.
Ayuno	Sin Ayuno
Preparación de la muestra y envío	Centrifugar a 3000 rpm por 10 minutos. Separar el suero y mantenerlo a -20ºC. Enviar suero congelado y acompañado de unidades refrigerantes.
Volumen mínimo requerido	0,3 mL de suero
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Fluorométrico
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

HEXOSAMINIDASA TOTAL	
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (1 mL) obtenida en un tubo sin
	anticoagulante.
	NOTA : Esta toma de muestra es indicada solo si NO se solicita otra
	Enzima Lisosomal.
	Si se desea la cuantificación de esta enzima desde un aislado de
	leucocitos debe solicitar el examen como "Screening
	Heredodegenerativo" y seguir las indicaciones de toma de muestra
	específicas de este último.

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. Nº 14

Página 12 de 29

Ayuno	Sin Ayuno
Preparación de la muestra y envío	Centrifugar a 3000 rpm por 10 minutos. Separar el suero y mantenerlo a -20ºC. Enviar suero congelado y acompañado de unidades refrigerantes.
Volumen mínimo requerido	0,3 mL de suero
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Fluorométrico
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

IDURONATO-2-SULFATASA (Mucopolisad	IDURONATO-2-SULFATASA (Mucopolisacaridosis tipo II)	
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (10 mL) obtenida en un tubo con heparina de sodio (mantener estrictamente la proporción entre sangre y heparina para evitar coagulación de la muestra). La muestra debe homogeneizarse bien y de inmediato. Nota: A partir de esta muestra se obtiene un aislado de leucocitos para la determinación enzimática, por lo que se solicita enviar el total del volumen de muestra solicitado.	
Ayuno	Sin ayuno	
Preparación de la muestra y envío	Enviar muestra de sangre total el mismo día a temperatura ambiente, si se requiere más de 48 horas de traslado, es preferible enviar al paciente directamente al INTA, para evitar destrucción de las enzimas a evaluar. Las muestras se reciben solo en horario AM, de Lunes a Viernes.	
Volumen mínimo requerido	10 mL de sangre total en tubo con heparina	
Tipo de determinación	Cuantitativa	
Método utilizado	Fluorométrico	
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles	

N-ACETH GALACTOSAMINA-6-SHI FATAS	N-ACETILGALACTOSAMINA-6-SULFATASA (Mucopolisacaridosis tipo IV A)	
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (10 mL) obtenida en un tubo de heparina de	
	sodio (mantener estrictamente la proporción entre sangre y heparina para evitar coagulación de la muestra). La muestra debe homogeneizarse bien y de inmediato. Nota: A partir de esta muestra se obtiene un aislado de leucocitos para la determinación enzimática, por lo que se solicita enviar el total del	
	volumen de muestra solicitado.	
Ayuno	Sin ayuno	
Preparación de la muestra y envío	Enviar muestra de sangre total el mismo día a temperatura ambiente,	
	si se requiere más de 48 horas de traslado, es preferible enviar al	
	paciente directamente al INTA, para evitar destrucción de las enzimas a	
	medir. Las muestras se reciben solo en horario AM, de Lunes a Viernes.	
Volumen mínimo requerido	10 mL de sangre total en tubo con heparina	
Tipo de determinación	Cuantitativa	
Método utilizado	Fluorométrico	
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles	

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. Nº 14

13.04.22

Página 13 de 29

NIVELES DE CARNITINA		
Tipo de muestra	Muestra sangre venosa (1 mL) obtenida en un tubo sin	
	anticoagulante.	
Ayuno	3 horas mínimo	
Preparación de la muestra y envío	Centrifugar inmediatamente a 3000 rpm por 10 minutos y congelar	
	el suero (-20ºC). Enviar el suero congelado.	
Volumen mínimo requerido	0,3 mL de suero	
Tipo de determinación	Cuantitativa	
Método utilizado	Espectrometría de Masas en Tándem	
Tiempo de reporte de resultado	10 días hábiles	
Incluye	Carnitina Total, Libre y Esterificada.	

SCREENING DE MUCOLIPIDOSIS		
Tipo de muestra	Muestra sangre venosa (2 mL) obtenida en un tubo sin anticoagulante.	
Ayuno	Sin ayuno	
Preparación de la muestra y envío	Centrifugar a 3000 rpm por 10 minutos. Separar el suero y mantener	
	congelado a -20ºC. Enviar suero congelado.	
Volumen mínimo requerido	0,8 mL de suero	
Tipo de determinación	Cuantitativa	
Método utilizado	Fluorométrico	
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles	
Incluye	Beta-glucoronidasa y Hexosaminidasa Total	

SCREENING HEREDODEGENERATIVO O S	CREENING LISOSOMAL	
Tipo de muestra	Muestra de sangre venosa (12 mL) obtenida en un tubo con heparina de sodio (mantener estrictamente la proporción entre sangre y heparina para evitar coagulación de la muestra). La muestra debe homogeneizarse bien y de inmediato. Nota: A partir de esta muestra se obtiene un aislado de leucocitos para la determinación enzimática, por lo que se solicita enviar el total del volumen de muestra solicitado.	
Ayuno	Sin ayuno	
Preparación de la muestra y envío	Enviar muestra de sangre total el mismo día a temperatura ambiente, si se requiere más de 48 horas de traslado, es preferible enviar al paciente directamente al INTA, para evitar destrucción de las enzimas a medir. Las muestras se reciben solo en horario AM, de Lunes a Viernes.	
Volumen mínimo requerido	10 mL de sangre total en tubo con heparina	
Tipo de determinación	Cuantitativa	
Método utilizado	Fluorométrico	
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles	
Incluye	Hexosaminidasa A y Total, Beta-Galactosidasa y Arilsulfatasa A.	

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. Nº 14

13.04.22

Página 14 de 29

8.2 EXÁMENES EN MUESTRAS DE SANGRE SECA EN PAPEL FILTRO

17-HIDROXI-PROGESTERONA (Hiperplasia Suprarrenal Congénita)		
Tipo de muestra	2 o 3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o ven	
	periférica en una tarjeta de papel filtro Whatman 903.	
Ayuno	Sin ayuno	
Preparación de la muestra	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar al	
	laboratorio a la brevedad posible, de lo contrario mantener refrigerada (4ºC) hasta su envío.	
Volumen mínimo requerido	1 gota de sangre seca (1 cm de diámetro)	
Tipo de determinación	Cuantitativa	
Método utilizado	Inmunofluorescencia	
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles	

ALFA-GALACTOSIDASA		
Tipo de muestra	4 o 5 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena	
	periférica en una tarjeta de papel filtro Whatman 903.	
Ayuno	Sin ayuno	
Preparación de la muestra	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar inmediatamente al laboratorio ya que esta enzima es inestable a temperatura ambiente.	
Volumen mínimo requerido	3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro)	
Tipo de determinación	Cuantitativa	
Método utilizado	Fluorométrico	
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles	

ARILSULFATASA B		
Tipo de muestra	4 o 5 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena	
	periférica en una tarjeta de papel filtro S&S 903.	
Ayuno	Sin ayuno	
Preparación de la muestra	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar inmediatamente al laboratorio ya que esta enzima es inestable a temperatura ambiente.	
Volumen mínimo requerido	3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro)	
Tipo de determinación	Cuantitativa	
Método utilizado	Fluorométrico	
Tiempo de reporte de resultado	10 días hábiles	

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. № 14

Página 15 de 29

BETA-GALACTOSIDASA		
Tipo de muestra	4 o 5 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o ven-	
	periférica en una tarjeta de papel filtro Whatman 903.	
Ayuno	Sin ayuno	
Preparación de la muestra	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar inmediatamente al laboratorio ya que esta enzima es inestable a temperatura ambiente.	
Volumen mínimo requerido	3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro)	
Tipo de determinación	Cuantitativa	
Método utilizado	Fluorométrico	
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles	

BETA-GLUCOSIDASA		
Tipo de muestra	4 o 5 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena	
	periférica en una tarjeta de papel filtro Whatman 903.	
Ayuno	Sin ayuno	
Preparación de la muestra	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar inmediatamente al laboratorio ya que esta enzima es inestable a temperatura ambiente.	
Volumen mínimo requerido	3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro)	
Tipo de determinación	Cuantitativa	
Método utilizado	Fluorométrico	
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles	

BIOTINIDASA		
Tipo de muestra	2 o 3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena	
	periférica en una tarjeta de papel filtro S&S 903.	
Ayuno	Sin ayuno	
Preparación de la muestra	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición	
	horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar	
	inmediatamente al laboratorio ya que esta enzima es inestable a temperatura ambiente.	
Volumen mínimo requerido	1 gota de sangre seca (1 cm de diámetro)	
Tipo de determinación	Cuantitativa	
Método utilizado	Fluorométrico	
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles	

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001		
Ver. Nº 14	13.04.22	
Página 16 de 29		

CUANTIFICACION FENILALANINA	
Tipo de muestra	2 o 3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena
	periférica en una tarjeta de papel filtro S&S 903.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición
	horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar al
	laboratorio a la brevedad posible, de lo contrario mantener
	refrigerada (4ºC) hasta su envío.
Volumen mínimo requerido	1 gota de sangre seca (1 cm de diámetro)
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Fluorescencia
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles

CUANTIFICACION DE TIROSINA	
Tipo de muestra	4 o 5 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena periférica en una tarjeta de papel filtro Whatman 903.
Ayuno	Pacientes PKU: Ayuno mínimo de 2 horas y máximo de 3 post ingesta de formula láctea especial en menores de 2 años. Ayuno mínimo de 3 horas y máximo de 6 post ingesta de fórmula láctea en mayores de 2 años.
Preparación de la muestra	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar al laboratorio a la brevedad posible, de lo contrario mantener refrigerada (4ºC) hasta su envío.
Volumen mínimo requerido	3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro)
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Fluorescencia
Tiempo de reporte de resultado	10 días hábiles

GALACTOSA 1 FOSFATO URIDILTRANSFERASA	
Tipo de muestra	2 o 3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena periférica en una tarjeta de papel filtro Whatman 903.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar inmediatamente al laboratorio ya que esta enzima es inestable a temperatura ambiente.
Volumen mínimo requerido	1 gota de sangre seca (1 cm de diámetro)
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Fluorescencia
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. Nº 14

13.04.22

Página 17 de 29

GALACTOSA TOTAL	
Tipo de muestra	2 o 3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena
	periférica en una tarjeta de papel filtro Whatman 903.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición
	horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar al
	laboratorio a la brevedad posible, de lo contrario mantener
	refrigerada (4ºC) hasta su envío.
Volumen mínimo requerido	1 gota de sangre seca (1 cm de diámetro)
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Fluorescencia
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles
Consideraciones especiales	Este ensayo no es válido si el paciente esta con una dieta libre de
	galactosa.

HORMONA TIROESTIMULANTE NEONATAL	
Tipo de muestra	2 o 3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena
	periférica en una tarjeta de papel filtro Whatman 903.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición
	horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar al
	laboratorio a la brevedad posible, de lo contrario mantener
	refrigerada (4ºC) hasta su envío.
Volumen mínimo requerido	1 gota de sangre seca (1 cm de diámetro)
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Inmunofluorescencia
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles

IDURONATO-2-SULFATASA (IDS)	
Tipo de muestra	4 o 5 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena
	periférica en una tarjeta de papel filtro Whatman 903.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición
	horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar
	inmediatamente al laboratorio ya que esta enzima es inestable a
	temperatura ambiente.
Volumen mínimo requerido	3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro)
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Fluorométrico
Tiempo de reporte de resultado	10 días hábiles

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. № 14

13.04.22

Página 18 de 29

AMINOÁCIDOS DE CADENA RAMIFICADA	
Tipo de muestra	2 o 3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena
	periférica en una tarjeta de papel filtro S&S 903.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición
	horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar al
	laboratorio a la brevedad posible, de lo contrario mantener
	refrigerada (4ºC) hasta su envío.
Volumen mínimo requerido	1 gota de sangre seca (1 cm de diámetro)
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Colorimetría
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles

N-ACETILGALACTOSAMINA-6-SULFATASA (GALNS)	
Tipo de muestra	4 o 5 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena
	periférica en una tarjeta de papel filtro Whatman 903.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar inmediatamente al laboratorio ya que esta enzima es inestable a temperatura ambiente.
Volumen mínimo requerido	3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro)
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Fluorométrico
Tiempo de reporte de resultado	10 días hábiles

PERFIL DE AMINOACIDOS Y ACILCARNITINAS (Incluye Succinilacetona)	
Tipo de muestra	2 o 3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena
	periférica en una tarjeta de papel filtro Whatman 903.
Ayuno	3 horas mínimo
	Paciente crítico: sin condición especial.
Preparación de la muestra y envío	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición
	horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar al
	laboratorio a la brevedad posible, de lo contrario mantener
	refrigerada (4ºC) hasta su envío.
Volumen mínimo requerido	1 gota de sangre seca (1 cm de diámetro)
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Espectrometría de Masas en Tándem
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles
Incluye	Perfil de Aminoácidos, Perfil de Acilcarnitinas y Succinilacetona.

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. Nº 14

13.04.22

Página 19 de 29

PESQUISA NEONATAL AMPLIADA	
Tipo de muestra	4 o 5 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena
	periférica en una tarjeta de papel filtro Whatman 903.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición
	horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar al
	laboratorio a la brevedad posible, de lo contrario mantener
	refrigerada (4ºC) hasta su envío.
Volumen mínimo requerido	4 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro)
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Varios métodos
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles
Incluye	Perfil de aminoácidos, Perfil de Acilcarnitinas, Succinilacetona,
	Hormona Tiroestimulante (TSH), Galactosa Total, Galactosa 1
	Fosfato Uridiltransferasa, 17-α-OH-Progesterona (17-OHP), Tripsina
	Inmunoreactiva (IRT), Biotinidasa.

TRIPSINA INMUNOREACTIVA NEONATAL (Fibrosis Quística)	
Tipo de muestra	2 o 3 gotas de sangre seca (1 cm de diámetro) de talón o vena
	periférica en una tarjeta de papel filtro Whatman 903.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra	Secar a temperatura ambiente (2 horas aprox.) en posición horizontal. Una vez seca, introducir en un sobre y enviar al laboratorio a la brevedad posible, de lo contrario mantener refrigerada (4ºC) hasta su envío.
Volumen mínimo requerido	1 gota de sangre seca (1 cm de diámetro)
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Inmunofluorescencia
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles

8.3. EXÁMENES EN MUESTRAS DE ORINA ESPONTÁNEA

ACIDO METILMALONICO	
Tipo de muestra	Muestra de orina (10 a 15 mL) fresca.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a -20ºC hasta su envío. Enviar congelada y acompañada
	de unidades refrigerantes
Volumen mínimo requerido	5 mL de orina
Tipo de determinación	Cualitativa
Método utilizado	Cromatografía en capa fina
Tiempo de reporte de resultado	10 días hábiles

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. Nº 14

Página 20 de 29

ACIDOS ORGANICOS (AOS)	
Tipo de muestra	Primera orina de la mañana (10 a 15 mL).
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a -20ºC hasta su envío. Enviar congelada y acompañada
	de unidades refrigerantes.
Volumen mínimo requerido	8 mL de orina
Tipo de determinación	Cualitativa
Método utilizado	Cromatografía de Gases acoplado a Espectrometría de Masas.
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles
Consideraciones especiales	COMPLETAR FORMULARIO DE SOLICITUD EXAMEN (FSE) DE
	ACIDOS ORGÁNICOS (Disponible como anexo a este manual y en la
	pestaña "Descargables" de la página web
	cedinta.cl/laboratorio/enfermedades-metabólicas/

ACIDO OROTICO	
Tipo de muestra	Primera orina de la mañana (10 a 15 mL).
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a -20ºC hasta su envío. Enviar congelada y acompañada
	de unidades refrigerantes.
Volumen mínimo requerido	5 mL de orina
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Cromatografía de Gases acoplado a Espectrometría de Masas con
	dilución isotópica.
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

AMINOACIDURIA	
Tipo de muestra	Muestra de orina (10 a 15 mL) fresca.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a 4ºC hasta su envío. Enviar acompañada de unidades
	refrigerantes
Volumen mínimo requerido	5 mL de orina
Estabilidad de la muestra	Orina: 3 horas a 4ºC, 30 días a -20ºC
Tipo de determinación	Cualitativa
Método utilizado	Cromatografía en capa fina
Tiempo de reporte de resultado	10 días hábiles

CROMATOGRAFIA DE AZUCARES	
Tipo de muestra	Muestra de orina (10 a 15 mL) fresca.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a -20ºC hasta su envío. Enviar congelada y acompañada
	de unidades refrigerantes
Volumen mínimo requerido	5 mL de orina
Tipo de determinación	Cualitativa
Método utilizado	Cromatografía en capa fina
Tiempo de reporte de resultado	10 días hábiles

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. Nº 14

Página 21 de 29

SCREENING METABOLICO	
Tipo de muestra	Muestra de orina (10 a 15 mL) fresca.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a 4ºC hasta su envío. Enviar acompañada de unidades
	refrigerantes
Volumen mínimo requerido	5 mL de orina
Tipo de determinación	Cualitativa
Método utilizado	Colorimetría
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles

SUCCINILACETONA	
Tipo de muestra	10 a 15 mL de la primera orina de la mañana.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Congelar la muestra <u>inmediatamente</u> (-20ºC) una vez recolectada.
	Enviar muestra congelada, hasta máximo 48 horas después de su
	obtención, en hielo seco (preferentemente) o acompañada de
	unidades refrigerantes.
Volumen mínimo requerido	3 mL de orina
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Cromatografía Líquida acoplada a Espectrometría de Masas con
	dilución isotópica.
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles
Requisitos para ingreso de examen	La muestra debe estar acompañada de la solicitud u orden médica
	correspondiente, la que debe incluir al menos: nombre y apellidos,
	RUT y fecha de nacimiento del paciente, nombre y datos de
	contacto del médico solicitante. Además debe incluir cualquier otra
	información relevante que pudiera afectar la interpretación de los
	resultados, tales como tratamiento, problemas al momento de la
	toma de muestra u otros.

TEST DE BERRY (Mucopolisacáridos cualitativos)	
Tipo de muestra	Muestra de orina (10 a 15 mL) fresca.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a -20ºC hasta su envío. Enviar congelada y acompañada
	de unidades refrigerantes
Volumen mínimo requerido	5 mL de orina
Tipo de determinación	Cualitativa
Método utilizado	Colorimetría
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. Nº 14

13.04.22

Página 22 de 29

TEST DE SULFITOS	
Tipo de muestra	Muestra de orina (5 a 8 mL) recién emitida.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Análisis sin posibilidad de envío de muestra. Ver consideraciones
	especiales.
Volumen mínimo requerido	2 mL de orina
Tipo de determinación	Cualitativa
Método utilizado	Tira reactiva
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles
Consideraciones especiales	Para este análisis se requiere una muestra de orina recién emitida,
	por esta razón se recomienda obtener la muestra en la UTM del
	Cedinta o retirar tira reactiva.

8.4 EXÁMENES EN MUESTRAS DE ORINA DE RECOLECCIÓN DE 24 HORAS

CROMATOGRAFIA DE OLIGOSACARIDOS	
Tipo de muestra	Muestra de orina (10 a 15 mL) obtenida por recolección de 24 horas.
	De no ser posible esta colección se puede derivar muestra de 12
	horas, la cual tendrá menor sensibilidad para el diagnóstico.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a -20ºC hasta su envío. Enviar congelada y acompañada
	de unidades refrigerantes.
Volumen mínimo requerido	5 mL de orina
Tipo de determinación	Cualitativa
Método utilizado	Cromatografía en Capa Fina
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

SCREENING DE MUCOPOLISACARIDOS	
Tipo de muestra	Muestra de orina (70 a 100 mL) obtenida por recolección de 24
	horas. De no ser posible esta colección se puede derivar muestra de
	12 horas, la cual tendrá menor sensibilidad para el diagnóstico.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a -20ºC hasta su envío. Enviar congelada y acompañada
	de unidades refrigerantes.
Volumen mínimo requerido	50 mL de orina
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Varios métodos
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles
Incluye	Test de Berry (Cualitativo), Cromatografía en capa fina de
	Mucopolisacaridos y Test de DMB (Cuantitativo)

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001

Ver. Nº 14

Página 23 de 29

TEST DE ALOPURINOL (Curva de Alopurir	nol)
Tipo de muestra	Al paciente se le debe administrar una única dosis de Alopurinol (100 mg a niños de hasta 20 Kg y 200 mg para individuos mayores a este peso incluyendo adultos). Se debe recolectar muestra de orina basal (10 – 15 mL), previa a la ingesta del medicamento. Tras esto se debe recolectar el total de la orina del paciente durante las siguientes 24 horas, en colecciones separadas por espacios de 6 horas (es decir se debe tener un total de 5 muestras de orina para este test).
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a -20ºC hasta su envío. Enviar congelada y acompañada de unidades refrigerantes.
Volumen mínimo requerido	Total de orina recolectada (5 frascos en total)
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Cromatografía de Gases acoplado a Espectrometría de Masas con dilución isotópica.
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles
Consideraciones especiales	El paciente no debe consumir bebidas cola, chocolates, te y café desde 24 horas antes y hasta el término de la recolección.

8.5 EXÁMENES EN LÍQUIDO CEFALORRAQUÍDEO (LCR)

ÁCIDO LÁCTICO	
Tipo de muestra	Muestra de LCR (0,2 mL) obtenida en tubo sin anticoagulante.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a -20ºC hasta su envío. Enviar congelada y acompañada
	de unidades refrigerantes.
Volumen mínimo requerido	0,2 mL de LCR
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Determinación Enzimática por Absorbancia
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles

CUANTIFICACIÓN DE AMINOÁCIDOS	
Tipo de muestra	Muestra de LCR (0,5 mL) obtenida en un tubo sin anticoagulante.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a -20ºC hasta su envío. Enviar congelada y acompañada
	de unidades refrigerantes.
Volumen mínimo requerido	0,3 mL de LCR
Estabilidad de la muestra	LCR: 3 horas a 4ºC, 30 días a -20ºC
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Cromatografía liquida acoplado a Espectrometría de masas
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001						
Ver. Nº 14 13.04.22						
Página 2	24 de 29					

NOTA 2: Las instrucciones específicas de toma de muestra para el personal de la Institución Derivadora, el registro de identidad de estos, el uso del formulario de consentimiento informado si aplica, las instrucciones para el desecho seguro del material corto punzante utilizado en la recolección de la muestra, y las instrucciones para la verificación de identidad del paciente, son responsabilidad de la Institución Derivadora y deben encontrarse en su Manual de Toma de Muestra.

NOTA 3: Los pacientes en seguimiento para Cuantificación de Fenilalanina, Cuantificación de Tirosina, Nivel de Carnitinas, Perfil de aminoácidos y Cuantificación de aminoácidos. Deben tener el siguiente ayuno:

Edad	A	Ayuno					
	Mínimo	Máximo					
< o igual a 2 años	2 horas	3 horas					
> a 2 años	3 horas	8 horas					

9. RECOMENDACIONES PARA LA OBTENCIÓN DE MUESTRAS ESPECIALES

9.1 OBTENCIÓN DE GOTAS DE SANGRE EN PAPEL FILTRO

La toma de muestras debe ser realizada por personal adecuado y preparado que conozca la naturaleza de los análisis que se realizaran.

El papel filtro utilizado para estos análisis es Whatman 903, de preferencia utilizar tarjeta de papel filtro entregada por el Laboratorio.

Se establece la toma de muestra a partir de las 48 hrs de edad y se debe consignar en la tarjeta de toma de muestra todos los datos solicitados, tales como, nombres y apellidos del paciente, fecha de nacimiento, edad gestacional, ingesta de leche materna o fórmulas especiales y si ha recibido plasmaféresis, transfusión o recambio sanguíneo.

Las normas establecidas por el MINSAL para la toma de muestras de sangre en Tarjeta de Papel Filtro son las siguientes:

- La toma de muestra se realizará preferentemente por punción de talón del recién nacido, en la zona plantar externa posterior.
- La punción del pie no debe ser realizada en sitios previamente punzados, áreas edematosas o inflamadas ni en el área central del arco del pie, porque puede afectar nervios, tendones o cartílagos.
- La toma de muestra de sangre venosa obtenida del dorso de la mano del recién nacido se acepta siempre y cuando sea tomada directamente desde la aguja a la tarjeta de papel filtro.
- Limpiar la zona a puncionar del talón o dorso de mano, con un algodón humedecido con alcohol al 70%, esperar secar por 30 segundos.

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TI	M-001				
Ver. № 14	13.04.22				
Página 25 de 29					

- Utilizar lanceta estéril, desechable, con punta menor de 2,4 mm de profundidad. En un niño prematuro el calcáneo está a una distancia no mayor a 2,4 mm de la superficie del talón plantar y a la mitad de la distancia a la curvatura posterior del talón, motivo por el cual se recomienda utilizar lancetas pequeñas.
- Para disminuir el dolor del pinchazo, se sugiere tomar la muestra de sangre cuando el RN está siendo alimentado o durmiendo.

Técnica de recolección de la muestra:

- 1. La primera gota se debe desechar y esperar aproximadamente 15 segundos para que fluya una segunda gota de sangre, presionando y soltando suavemente el sitio de punción. Nunca exprima esta área, ello puede producir hemólisis y además contaminar la muestra con líquido intersticial.
- 2. Si el flujo de sangre disminuye y los círculos no pueden llenarse, hay que repetir el procedimiento, usando un sitio de punción diferente.
- 3. Recoger 4 gotas por separado. No coloque una gota sobre otra.
- 4. Llenar completamente cada círculo con **una gota por vez**, verificando que la sangre sea visible al reverso de la tarjeta.
- 5. Después de tomar la muestra, elevar el pie sobre el cuerpo y con un algodón seco presionar el sitio de punción hasta que cese el sangrado. No se recomienda vendar la piel puncionada del recién nacido.
- 6. Colocar una cinta adhesiva, si es necesario.
- 7. Desechar y botar en lugar seguro la lanceta, no es reciclable.
- 8. Una vez obtenida la muestra, secar en forma independiente cada tarjeta, a temperatura ambiente (entre 18ºC y 22ºC), al menos por 2 horas, lejos de la luz del sol. Las tarjetas no deben ser secadas en hornos microondas, estufas, etc.
- 9. Colocar la tarjeta separadamente en posición horizontal, para que la gota de sangre recogida se distribuya en forma homogénea.
- 10. No apilar las tarjetas. Evitar que una tarjeta se junte con otra, en el lugar donde se depositó la sangre, ya que se produce contaminación cruzada.
- 11. Una vez secas, colocarlas dentro de un sobre de papel, debidamente clasificado. Evitar que éstas se mojen durante el transporte en épocas invernales o sean expuestas al sol en el verano o al calor excesivo.

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TI	M-001
Ver. № 14	13.04.22
Página 2	26 de 29

12. Si la tarjeta recolectora es almacenada en bolsas de polietileno, este debe contener bolsas desecantes.

NOTA 4: Ver anexo AX-TM-005 Imágenes de muestras de gotas de sangre seca valida e invalidas para análisis.

10. ROTULACIÓN DE LAS MUESTRAS

La Institución Derivadora es responsable de la correcta identificación de la muestra y de su rotulación para el envío al Laboratorio de Enfermedades Metabólicas del INTA. La rotulación debe ser efectuada dependiendo del soporte o contenedor de la muestra, tal como se indica a continuación:

Tubo de toma de muestra:

Es recomendable que el tubo sea de plástico y de un tamaño que permita el volumen de muestra requerido. Debe ser rotulado con una etiqueta autoadhesiva de un tamaño suficiente para que se indique con letra clara y legible nombre, apellidos y RUT del paciente.



Tarjeta de papel filtro:

El papel filtro utilizado para estos análisis es Whatman 903, de preferencia utilizar tarjeta de papel filtro entregada por el Laboratorio. Se debe consignar en la tarjeta de toma de muestra, con letra clara y legible, todos los datos solicitados; tales como, nombres y apellidos del paciente, RUT, fecha de nacimiento, edad gestacional, ingesta de leche materna o fórmulas especiales y si ha recibido plasmaféresis, transfusión o recambio sanguíneo.



MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001						
Ver. № 14 13.04.22						
Página 1	27 do 20					

Recipientes plásticos para orina:

La recolección de orina debe ser realizada en tubos o recipientes plásticos correctamente rotulados con una etiqueta autoadhesiva de un tamaño suficiente para que se indique con letra clara y legible nombre, apellidos y RUT del paciente. Además, indicar en la etiqueta si la muestra corresponde a una muestra aislada o a una recolección de 24 horas.



11. CONSERVACIÓN DE LAS MUESTRAS

El Laboratorio ha determinado instrucciones específicas para la conservación de las muestras, ya sea cuando las toma el paciente o cuando se obtienen en la UTM del Centro Derivador y se almacenan en espera de su traslado, las cuales se indican para cada examen en el punto 8. *Indicaciones específicas de toma de muestra* del presente Manual. En cada cuadro correspondiente a un examen se encuentran las condiciones que se establecen como requisito para la adecuada conservación de las muestras de cada uno de los exámenes realizados en el Laboratorio.

12. TRASLADO DE LAS MUESTRAS

El Laboratorio ha determinado instrucciones específicas para el traslado de las muestras, ya sea cuando las toma el paciente o cuando se obtienen en la UTM del Centro Derivador y se envían al Laboratorio, las cuales se indican para cada examen en el punto 8. *Indicaciones específicas de toma de muestra* del presente Manual. En cada cuadro correspondiente a un examen se encuentran las condiciones de traslado de las muestras de cada uno de los exámenes realizados en el Laboratorio.

13. CRITERIOS DE RECHAZO DE MUESTRAS

Las muestras recibidas por el Laboratorio deben encontrarse en condiciones adecuadas para su análisis. Por esto, el laboratorio debe ejecutar una política estricta de aceptabilidad y rechazo de muestras clínicas, los responsables de la ejecución del rechazo de muestras es el personal técnico del área de recepción previa autorización del encargado del área de recepción. Sin embargo, el rechazo de una muestra debe estar siempre acompañado de la solicitud de un nuevo espécimen por correo electrónico o por vía telefónica, dejando registro en el **RG-TM-001 Registro de Muestras Rechazadas.** La notificación del rechazo es conveniente notificarlo directamente al médico solicitante.

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TM-001					
Ver. Nº 14 13.04.22					
Página 2	28 de 29				

13.1 Criterios generales de rechazo de muestras:

Se rechazará toda muestra que no cumpla con uno o más de los siguientes criterios:

- Muestras no rotuladas o sin identificación.
- Discrepancia en la identificación del paciente y la muestra.
- Solicitud sin especificación de los exámenes solicitados.
- Muestras derramadas o rotura del envase.
- Contenedor de toma de muestra incorrecto.
- Muestra insuficiente para el análisis.
- Transporte a temperatura inadecuada.
- Datos incompletos del paciente.

13.2 Criterios específicos según tipo de muestra:

Gotas de sangre seca en papel filtro*:

- Papel filtro incorrecto.
- Impregnación de sangre insuficiente.
- Gotas de sangre sobresaturadas.

Sangre venosa:

- Anticoagulante inadecuado.
- Proporción anticoagulante: muestra incorrecta.
- Muestra hemolizada.
- Paciente sin ayuno cuando este es requerido.

Orina espontánea y de recolección:

- Muestras visiblemente contaminadas con sangre, es decir de color rojo. O Con medicamentos, es decir de color verdosa, azulosa o restos de cremas en base a aceites.
- Muestras insuficientes.

14. MUESTRAS URGENTES

El Laboratorio pone a disposición de las Instituciones Derivadoras un listado de exámenes que pueden ser solicitados con carácter de urgente. El arancel de urgencia y el tiempo de entrega de los informes de resultados se encuentra detallado en **AX-TM-001 Nómina de Exámenes** y en el cuadro siguiente:

^{*}Ver anexo AX-TM-005 Imágenes de muestras de gotas de sangre seca valida e invalidas para análisis.

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

MN-TI	M-001						
Ver. № 14 13.04.22							
Página 2	29 de 29						

Área del Laboratorio	Nombre del examen	Tiempo de reporte (días hábiles)
Cromatografía de Gases	Ácidos orgánicos	7 días
Pesquisa Selectiva	Perfil de aminoácidos y Acilcarnitinas	3 días

NOTA 5: Cualquier otra información respecto al tratamiento de muestras urgentes debe ser solicitada directamente al Laboratorio. Documentos de referencia PR-SG-003 Recepción de muestras, IT-SG-007 Compra de servicios de laboratorio.





AX-TM-001 Versión 7 13.04.2022

Laboratorio de Enfermedades Metabolicas

Nómina de Exámenes

EXAMEN	DESCRIPCIÓN	PATOLOGIAS ASOCIADAS	TIPO DE DETERMINACIÓN	TIPO DE MUESTRA PRIMARIA	TIPO DE CONTENEDOR	TRANSPORTE	AYUNO	TIEMPO DE REPORTE (Días hábiles)	TIEMPO DE REPORTE URGENCIAS(*) (Días hábiles)	ме́торо	OTROS NOMBRES
Ácido Láctico	Determinación de nivel de acido Láctico	Glicogenosis, Desordenes Mitocondriales	Cuantitativa	Sangre, LCR	Sangre tubo verde (Heparina de litio), LCR tubo rojo	Plasma congelado, LCR congelado	3 horas (en sangre)	5 días	NA	Enzimático	Lactato, Lactacidemia
Ácido Metilmalonico	Informa sobre la ausencia o presencia de Ácido Metilmalonico	Acidemia Metilmalónica	Cualitativa	Orina	Frasco tapa roja	Congelada	NR	10 días	NA	Cromatografía en Capa Fina	Cromatografía de Acido Metilmalonico, AMM
Ácidos Orgánicos	Determinación del perfil de Ácidos orgánicos	Acidurias Orgánicas	Cualitativa	Orina	Frasco tapa roja	Congelada	NR	15 días	7 días	Cromatografía de Gases/Espectrometría de Masas	NA
Ácido Orótico	Determinación del nivel de Acido Orotico.	Defectos del Ciclo de la Urea	Cuantitativa	Orina	Frasco tapa roja	Congelada	NR	15 días	NA	Cromatografía de Gases/Espectrometría de Masas con dilución isotópica	Cuantificación de Ac. orotico
Ácido Pirúvico	Determinación de nivel de Acido Pirúvico	Glicogenosis, Desordenes Mitocondriales	Cuantitativa	Sangre	Tubo especial (solicitar en CEDINTA)	Sobrenadante congelado	3 horas	5 días	NA	Enzimático	Piruvato
Alfa-Iduronidasa	Determinación de la actividad enzimática de Alfa-Iduronidasa	Mucopolisacaridois tipo I	Cuantitativa	Sangre	Tubo verde (Heparina de Sodio)	Sangre entera a T° ambiente	NR	15 días	NA	Fluorométrico	NA
Alfa-Galactosidasa	Determinación de actividad enzimática de Alfa-Galactosidasa	Enfermedad de Fabry	Cuantitativa	Sangre*, GSS**	Tubo verde (Heparina de Sodio), Papel filtro whatman	Sangre entera a T° ambiente, GSS T° ambiente	NR	15 días	NA	Fluorométrico	α-galactosidasa, Alfa-gal, Enfermedad de Fabry
Aminoacidemia	Entrega un perfil de 8 aminoácidos	Aminoacidopatías	Cualitativa	Sangre	Tubo rojo o amarillo	Suero a 4°C	3 - 6 horas	10 días	NA	Cromatografía en Capa Fina	Aminoácidos cualitativo en sangre
Aminoaciduria	Entrega un perfil de 7 aminoácidos	Aminoacidopatías	Cualitativa	Orina	Frasco tapa roja	4°C	NR	10 días	NA	Cromatografía en Capa Fina	Aminoácidos cualitativo en orina
Arilsulfatasa A	Actividad Enzimática de Arilsulfatasa A	Leucodistrofia Metacromatica	Cuantitativa	Sangre	Tubo verde (Heparina de Sodio)	Sangre entera a T° ambiente	NR	15 días	NA	Fluorométrico	Ari A
Arilsulfatasa B	Actividad Enzimática de Arilsulfatasa B	Mucopolisacaridosis VI	Cuantitativa	Sangre*, GSS**	Tubo verde (Heparina de Sodio), Papel filtro whatman	Sangre entera a T° ambiente, GSS T° ambiente	NR	15 días	NA	Colorimetrico*, Fluorometrico**	AriB
Beta-Galactosidasa	Actividad Enzimática de B- Galactosidasa	Gangliosidosis GM1, Mucopolisacaridosis tipo IVB	Cuantitativa	Sangre*, GSS**	Tubo verde (Heparina de Sodio), Papel filtro whatman	Sangre entera a T° ambiente, GSS T° ambiente	NR	15 días	NA	Fluorométrico	β-galactosidasa
Beta-Glucosidasa	Actividad Enzimática de B- Glucosidasa	Enfermedad de Gaucher	Cuantitativa	Sangre*, GSS**	Tubo verde (Heparina de Sodio), Papel filtro whatman	Sangre entera a T° ambiente, GSS T° ambiente	NR	15 días	NA	Fluorométrico	Glucocerebrosidasa, Gaucher
Beta-Glucoronidasa	Actividad Enzimática de B- Glucoronidasa	Mucopolisacaridosis VII	Cuantitativa	Sangre	Tubo rojo o amarillo	Suero congelado	NR	15 días	NA	Fluorométrico	NA
Biotinidasa	Actividad enzimática de Biotinidasa	Deficiencia de Biotinidasa	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	En actualización	Biocitin Hidrolisin, Amidasa, Lipoamidasa
Ceruloplasmina	Actividad Enzimática de Ceruloplasmina	Enfermedad de Wilson y Enfermedad de Menkes	Cuantitativa	Sangre	Tubo rojo o amarillo	Suero congelado	3 horas (Niños), 3 - 6 horas (Adultos)	15 días	NA	Colorimétrico	NA
Cromatografía de Azucares	Determinación de los tipos de azucares excretados	Desordenes en metabolismo de Carbohidratos	Cualitativa	Orina	Frasco tapa roja	Congelada	NR	10 días	NA	Cromatografía en Capa Fina	Azucares en orina
Cromatografía de Oligosacaridos	Determinación de los tipos de oligosacáridos excretados	Oligosacáridosis	Cualitativa	Orina	Contenedor orina 24 hrs	Congelada	NR	15 días	NA	Cromatografía en Capa Fina	Oligosacáridos
Cuantificación de Aminoácidos	Entrega un perfil de aminoácidos	Aminoacidopatías	Cuantitativa	Sangre, LCR	Sangre tubo verde, LCR tubo rojo	Plasma congelado, LCR congelado	3 - 6 horas (en sangre)	15 días	NA	Cromatografia liquida/Espectrometría de masas	Aminoácidos Cuantitativos, Análisis de Aminoácidos

		1									
Cuantificación de Fenilalanina	Determina los niveles de Fenilalanina	Hiperfenilalninemias, Fenilquetonuria	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	Fluorométrico	PKU, Fenilalanina en sangre
Esfingomielinasa	Actividad enzimática de Esfingomielinasa acida	Niemann Pick A y B	Cuantitativa	Sangre	Tubo verde (Heparina de Sodio)	Sangre entera a T° ambiente	NR	15 días	NA	Fluorométrico	ASM
Galactosa 1-Fosfato Uridil Transferasa (GFU)	Determinación de la actividad enzimática de G1P-UT	Galactosemia Clásica	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	Fluorométrico	G1P-UT, GALT
Galactosa Total	Determinación de los niveles de Galactosa	Galactosemia	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 dias	NA	Fluorométrico	GAO
Hexosaminidasa Total	Actividad Enzimática de Hexosaminidasa Total	Tay-Sachs y Sandhoff	Cuantitativa	Sangre	Tubo rojo o amarillo	Suero congelado	NR	15 días	NA	Fluorométrico	
Hexosaminidasa A	Actividad Enzimática de Hexosaminidasa A	Tay-Sachs	Cuantitativa	Sangre	Tubo rojo o amarillo	Suero congelado	NR	15 días	NA	Fluorométrico	
Hormona Tiroestimulante	Determinación del nivel de TSH neonatal	Hipotiroidismo Congénito	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	Fluorométrico	TSH
Iduronato-2-sulfatasa	Actividad Enzimática de Iduronato-2- sulfatasa	Mucopolisacaridosis tipo II	Cuantitativa	Sangre*, GSS**	Tubo verde (Heparina de Sodio), Papel filtro whatman	Sangre entera a T° ambiente, GSS T° ambiente	NR	15 días	NA	Fluorométrico	Estudio de MPS tipo II
Aminoacidos de cadena ramificada	Determinación de los niveles de Leucina, Isoleucina y aloisoleucina	Enfermedad orina olor a Jarabe de Arce	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	Colorimétrico	MSUD
N-acetilgalactosamina-6- sulfatasa	Actividad Enzimática de N- acetilgalactosamina-6-sulfatasa	Mucopolisacaridosis tipo IVA	Cuantitativa	Sangre*, GSS**	Tubo verde (Heparina de Sodio), Papel filtro whatman	Sangre entera a T° ambiente, GSS T° ambiente	NR	15 días	NA	Fluorométrico	Estudio de MPS IVA, Estudio Morquio A.
Nivel de Carnitinas	Determinación de los niveles de Carnitina Total, libre y esterificada.	Acidemias Orgánicas, Desordenes del ciclo de la urea, Desordenes mitocondirales	Cuantitativa	Sangre	Tubo rojo o amarillo	Suero congelado	3 - 6 horas	10 días	NA	Espectrometría de Masas en Tándem	Carnitina Total y Libre, Carnitina Total, Libre y Esterificada
Perfil de Aminoácidos y Acilcarnitinas	Entrega un perfil de aminoácidos y acilcarnitinas. Incluye determinación de succinilacetona.	Aminoacidopatías, Acidurias Orgánicas, Defectos oxidación ácidos grasos, Tirosinemia	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	3 – 6 horas. Paciente crítico: NR	5 días	3 días	Espectrometría de Masas en Tándem	Acilcarnitina, Espectrometria de Masas en Tándem, EMT
Pesquisa neonatal 2 patologías (sólo institución en convenio)	Determinación de los niveles de Fenilalanina y de TSH neonatal	Hiperfenilalninemias, Fenilquetonuria, Hipotiroidismo Congénito	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	Fluorométrico	PKU, Fenilalanina en sangre, TSH, hormona tiroestimulante, screening neonatal
Pesquisa neonatal 3 patologías (sólo institución en convenio)	Determinación de los niveles de Fenilalanina, TSH neonatal y niveles de Leucina, Isoleucina y aloisoleucina (BCAA)	Hiperfenilalninemias, Fenilquetonuria, Hipotiroidismo Congénito, Enfermedad orina olor a Jarabe de Arce	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	Fluorométrico, colométrico	PKU, Fenilalanina en sangre, TSH, hormona tiroestimulante, MSUD, BCAA
Pesquisa Neonatal Ampliada	Incluye: Perfil de Aminoácidos y Acilcanitinas Succinilacetona Galactosa Total, Galactosa-1-PUT, Tripsina Inmunorreactiva, 17-a-OH- Progesterona, Hormona Tiroestimulante, Biotinidasa	Aminoacidopatias, Acidurias Organicas, Defectos oxidación ácidos grasos, Galactosemia, Deficiencia de Biotinidasa, Fibrosis Quística, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Hipotiroidismo Congénito e incluye Fenilquetonuria y Tirosinemia	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	Espectrometria de Masas en Tándem y otros métodos	Screening Neonatal Ampliado, PNA, Pesquisa Ampliada, Screening Metabolico Ampliado.
Screening Heredodegenerativo	Incluye actividad enzimática de: Hexosaminidasa Total, Hexosaminidasa A, B-Galactosidasa, Arilsulfatasa A	Tay-Sachs, Sandhoff, Gangliosidosis GM1, Mucopolisacaridosis IVB y Leucodistrofia Metacromatica	Cuantitativa	Sangre	Tubo verde (Heparina de Sodio)	Sangre entera a T° ambiente	NR	15 días	NA	Fluorométrico	Screening Lisosomal
Screening Metabólico	incluye: Cloruro Ferrico, 2-4 Dinitrofenilhidrazina, Nitroso Naftol, Benedict	Fenilquetonuria, Jarabe de Arce, Tirosinemia y Desordenes en metabolismo carbohidratos	Cualitativa	Orina	Frasco tapa roja	4°C	NR	5 días	NA	Colorimétrico	Screening Básico en orina, Sustancias Reductoras en Orina (Benedict), 2,4DNPH
Screening Mucolipidosis	Actividad Enzimática de B- Glucoronidasa y Hexosaminidasa Total	Mucolipidosis	Cuantitativa	Sangre	Tubo rojo o amarillo	Suero congelado	NR	15 días	NA	Fluorométrico	Mucolipidosis
Screening de Mucopolisacaridos	Incluye : Test de Berry, Test de DMB, Cromatografía de Glicosaminoglicanos	Mucopolisacaridosis	Incluye Tests Cualitativos y Cuantitativos	Orina	Contenedor orina 24 hrs	Congelada	NR	15 días	NA	Colorimétrico y Cromatografía en Capa Fina	Screening de Glicosaminoglicanos, Screening de MPS, Cuantificación de MPS o Glicosaminoglicanos

Succinilacetona	Determina los niveles de Succinilacetona	Tirosinemia	Cuantitativa	Orina	Frasco tapa roja	Congelada	NR	15 días	NA	Cromatografía Líquida/Espectrometría de Masas con dilución isotópica	NA
Test de Alopurinol	Curva de Excreción de Acido Orotico tras ingesta de Alopurinol	Defectos del Ciclo de la Urea	Cuantitativa	Orina	5 frascos tapa roja	Congelada	NR	15 días	NA	Cromatografía de Gases/Espectrometría de Masas	Curva de Alopurinol, Test de carga de Alopurinol
Test de Berry	Informa la presencia o ausencia de mucopolisacáridos en orina.	Mucopolisacaridosis	Cualitativa	Orina	Frasco tapa roja	Congelada	NR	5 días	NA	Colorimétrico	Mucopolisacaridos Cualitativos, Glicosaminoglicanos cualitativos
Test de Sulfitos	Informa la presencia o ausencia de Sulfitos	Deficiencia de Sulfito oxidasa	Cualitativa	Orina	Frasco tapa roja	Tomar la muetra en CEDINTA	NR	5 días	NA	Colorimétrico	Sulfitos, Sulfitos en orina
Tripsina inmunoreactiva	Determinación del nivel de Tripsina neonatal.	Fibrosis Quística	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	Inmunofluorométrico	IRT, Tripsinogeno inmunorreactivo
17-α-OH-Progesterona	Determinación del nivel de 17-α-OH- Progesterona	Hiperplasia Suprarrenal Congénita	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	Inmunofluorométrico	17-OHP, 17 Hidroxi progesterona

NR: No Requiere

NA: No aplica

GSS: Gotas de Sangre Seca en papel filtro

(*) Los aranceles de exámenes urgentes tendrán un recargo del 50%

NOTA 1: Las indicaciones específicas para la obtención, conservación y envío de muestras se detallan en el MN-TM-001 Manual de Toma de Muestras del Laboratorio.

NOTA 2: Los pacientes en seguimiento para Cuantificación de Fenilalanina, Cuantificación de Tirosina, Nivel de Carnitinas, Pérfil de aminoácidos y acilcarniticas, Cuantificación de aminoácidos; deben tener el siguiente ayuno:

Edad	Ayuno		
	Mínimo	Máximo	
< o igual a 2 años	2 horas	3 horas	
> a 2 años	3 horas	8 horas	

NOTA 3: Si los centros derivadores requieren estudio de ácidos grasos de cadena muy larga, 7-Dehidrocolesterol y/o estudios moleculares consultar al laboratorio sobre orientación para derivar al extranjero.



INDICACIONES PARA LA TOMA DE MUESTRA DE UNA ORINA DE RECOLECCION DE 24 HORAS

AX-TM-002

Para la recolección de una muestra de orina de 24 horas debe seguir las siguientes instrucciones:

Obtención de la muestra:

- El día 1 (inicio de la recolección) eliminar la primera micción en el W.C., a partir de ese momento recolectar en frasco limpio y seco toda la orina emitida durante el día y noche del mismo día.
- Incluir en la recolección la primera micción del día 2 (día siguiente al inicio de la recolección).

Mantención y traslado:

- Mantener, durante todo el periodo de recolección, la muestra congelada (-20°C).
- Se debe hacer llegar toda la orina recolectada a la Unidad de Toma de Muestras del CEDINTA.

Si tiene dudas relativas a la toma de muestra, comuníquese al 29781543. Horario de atención: Lunes a Viernes 9:00 - 17:30 hrs.



INDICACIONES DE TOMA DE MUESTRA PARA REALIZACIÓN DEL TEST DE ALLOPURINOL

AX-TM-003

Para la realización del examen Test de Allopurinol, debe seguir las siguientes indicaciones:

Preparación del paciente:

- No consumir bebidas cola, chocolates, te y café desde 24 horas antes y hasta el término de la recolección.
- Antes de comenzar con la recolección de las muestras de orina, se debe contar con cinco frascos limpios y secos.

Obtención de la muestra:

- Su médico le entregara un medicamento, previo a la ingesta de este, se debe recolectar una muestra de orina (volumen mínimo de 10 mL) en uno de los frascos y debe marcarlo con la palabra "BASAL". Este frasco debe almacenarse en el congelador.
- Tras esto se debe recolectar el total de la orina emitida durante las siguientes 6 horas, y marcar el frasco con el número 1. Congelar.
- Repetir el mismo procedimiento con los tres frascos restantes, marcándolos con los números
 2, 3 y 4 respectivamente, hasta completar las 24 hrs, en colecciones separadas por espacios de 6 hrs (es decir se debe tener un total de 5 frascos con muestras de orina para este test).

Mantención y traslado:

- Mantener, durante todo el periodo de recolección, la muestra congelada (-20ºC).
- Se debe hacer llegar toda la orina recolectada a la Unidad de Toma de Muestras del CEDINTA.

Se requieren los totales de las muestras de orina recolectada durante las 24 horas. Enviar las muestras congeladas y acompañada de unidades refrigerantes.

Si tiene dudas relativas a la toma de muestra, comuníquese al 29781543. Horario de atención: Lunes a Viernes 9:00 - 17:30 hrs.



INDICACIONES DE TOMA DE MUESTRA GOTAS DE SANGRE SECA EN PAPEL FILTRO

AX-TM-004 Versión 2

Para la obtención y envío de gotas de sangre seca en papel filtro, muestra utilizada para el seguimiento de las siguientes enfermedades: Cuantificación de Fenilalanina, Cuantificación de Tirosina, Nivel de Carnitinas, Perfil de aminoácidos y Cuantificación de aminoácidos.

Preparación del paciente:

Edad	Ayuno		
	Mínimo	Máximo	
< o igual a 2 años	2 horas	3 horas	
> a 2 años	3 horas	8 horas	

Obtención de la muestra:

- Para la obtención de la muestra debe tener a mano: Tarjeta de papel filtro (Whatman 903), algodón, alcohol, lanceta y parche.
- Completar la información solicitada en la tarjeta de papel filtro.
- Limpiar la yema del dedo a puncionar (preferentemente el dedo pulgar) con un algodón empapado en alcohol y masajear.
- Presionar un costado de la yema del dedo y puncionar con la lanceta. Para lograr una punción adecuada, esta debe ser firme, única, rápida y de una profundidad de 1 milímetro aproximadamente.
- Presionar la zona para facilitar la salida de una gota de sangre. Esta primera gota debe ser eliminada en un algodón.
- Volver a presionar, masajeando la zona y depositar 3 a 4 gotas de sangre en el papel filtro.
 Cada gota debe ser aproximadamente del tamaño de una lenteja, deben estar separadas una de otras y la sangre debe traspasar al otro lado del papel.
- Una vez obtenidas las gotas en el papel filtro, detener la salida de sangre presionado la yema del dedo con un algodón seco por unos segundos. Colocar el parche.
- Dejar secar las gotas depositadas en el papel filtro en una superficie plana evitando el contacto con la sangre (aproximadamente 2 horas).

Mantención y traslado:

• Introducir la tarjeta en una bolsa plástica y trasladar inmediatamente al CEDINTA, de lo contrario almacenar en el refrigerador (4ºC) hasta su envío.

Si tiene dudas relativas a la toma de muestra, comuníquese al 29781543. Horario de atención: Lunes a Viernes 9:00 - 17:30 hrs.



IMÁGENES MUESTRAS DE GOTAS DE SANGRE SECA VALIDA E INVALIDAS PARA ANÁLISIS

AX-TM-005

MUESTRAS VALIDAS



MUESTRAS NO VALIDAS













Si tiene dudas relativas a la toma de muestra, comuníquese al 29781543. Horario de atención: Lunes a Viernes 9:00 – 17:30 hrs.



Firma del Médico: ___

FORMULARIO DE SOLICITUD DE EXAMEN

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas

Av. El Líbano 5524. Macul. Santiago-CHILE Fonos: 56(2) 2978 14 84 - 2978 15 43 www.inta.cl

Versión 4 AX-TM-006

DATOS DEL PACIENTE

Nombre Apellidos			
7.pointage			
Fecha de Nacimiento Edad RU1	Г	Tipo de paciente)
1 1		Ambulatorio	Hospitalizado
		7 till diatolio	1100pitalizado
Procedencia		Servicio o Unida	ıd
-			
Exámenes Área Selectiva Sangre:	Orina:		
Ácido Láctico		Metilmalónico	
Ácido Pirúvico		aciduria	
Aminoacidemia		tografía de Azucares	
Ceruloplasmina Cuantificación de aminoácidos		tografía de Oligosacáridos ing Metabólico	
Nivel de Carnitinas		ing de Mucopolisacáridos	
Líquido Cefalorraquídeo:	Test de	e Berry e Sulfitos	
Ácido Láctico	rest de	Sumos	
Cuantificación de aminoácidos			
Exámenes Área Pesquisa Neonatal*			
Gotas de sangre seca:			
17-OH-Progesterona		osa Total	
Aminoácidos de Cadena Ramificada		na Tiroestimulante (TSH)	
Cuantificación de Fenilalanina Cuantificación de Tirosina		e Aminoácidos y Acilcarnitinas sa Neonatal Ampliada	5
Galactosa 1-P-Uridiltransferasa		a Inmunoreactiva (IRT)	
	Biotinio	, ,	
*Complete toda la información solicitada en la tarjeta de toma de muest	ras.		
Exámenes Área Enzimas Lisosomales			
	ucocitos:	(1100 // 1)	
Alfa-galactosidasa (Enf. de Fabry) Arilsulfatasa B (MPS tipo VI)		ıronidasa (MPS tipo I) lactosidasa (Enf. de Fabry)	
Beta-galactosidasa (MPS tipo IVB/GM1)		atasa A (Leucodistrofia Metaci	romática)
Beta-glucosidasa (Enf. de Gaucher)		atasa B (MPS tipo VI)	,
Iduronato-2-sulfatasa (MPS tipo II)		alactosidasa (MPS tipo IVB/GI	M1)
N-acetilgalactosamina-6-sulfatasa (MPS tipo IVA) Suero:		ucosidasa (Enf. de Gaucher) ing Mucolipidosis	
Beta-glucuronidasa (MPS tipo VII)		ing Heterodegerativo	
Hexosaminidasa A	Iduronato-2-sulfatasa (MPS tipo II)		
Hexosaminidasa Total	N-acetilgalactosamina-6-sulfatasa (MPS tipo IVA) Esfingomielinasa (Niemann Pick A y B)		
,		,	,
Exámenes Área Cromatografía Gaseosa – Espectr Orina:	ometría de Masas		
Ácidos Orgánicos (Complete formulario especial)	Test de	e Allopurinol	
Ácido Orótico		lacetona	
Fecha y hora de toma de muestras: / /			
,	·		
Tratamiento farmacológico: SI (Indique)		NO	
Antecedentes familiares:		Sospecha Clínica:	
DATOS DEL SOLICITANTE			
	1 = 100		
Nombre del médico	Teléfono	e-mail	

Fecha de solicitud: ___



FORMULARIO DE SOLICITUD DE EXAMEN

El Líbano 5524. Macul. Santiago, Chile. Fonos: 22 978 15 43 - 22 978 15 95

Versión Nº3 AX-TM-007

ANÁLISIS DE ÁCIDOS ORGÁNICOS EN ORINA

Este formulario debe ser enviado al laboratorio junto a la muestra de orina del paciente

Nombre	Apel	lidos			
	•				
Fecha de Nacimiento	Edad	RUT		Tipo de paciente	
1 1				Ambulatorio	Hospitalizado
Procedencia				Servicio o Unidad	
-					
Tratamiento farmacológico: SI (Indique) NO	Anticonvuls	ivantes	Antibióticos	Otros:	
Tratamiento nutricional: SI (Indique) NO	MCT		Nutramigen	Otros:	
Vía de alimentación: Parenteral Enteral	Medio d	e contraste en la SI NO	s últimas 24 horas:	Otros tratamien	tos: (Indique)
Señale en la siguiente tabla la	as manifestacione	s clínicas enco	ntradas en el paci	ente	
Acidosis Metabólica Anorexia Ataxia Autismo Cetoacidosis Coma Convulsiones Indicar si al paciente se le h	an realizado otro	Deshidrata Hiperamor Hipoglicen Hipotonía Intoleranci Hiperlacta	nemia nia a al ejercicio cidemia	Vómitos	a opatía s psiquiátricos
Antecedentes familiares:			Sospecha Clíni	ica:	
DATOS DEL SOLICITANTE					
Nombre del médico		Teléfo	ono	e-mail	
COMENTARIOS					
Firma del médico:			Fecha	de solicitud:	