

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

LABORATORIO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS

COPIA CONTROLADA

ELABORADO POR

Yorka Quítral A.
Encargada de Calidad

REVISADO POR

Alf Valiente G.
Director Técnico

AUTORIZADO POR

Alf Valiente G.
Director Técnico

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 2 de 29	

INDICE

	Página
1. INTRODUCCIÓN	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	6
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	
9. RECOMENDACIONES PARA LA OBTENCIÓN DE MUESTRAS ESPECIALES	25
10. ROTULACIÓN DE LAS MUESTRAS	27
11. CONSERVACIÓN DE LAS MUESTRAS	28
12. TRASLADO DE LAS MUESTRAS	28
13. CRITERIOS DE RECHAZO DE MUESTRAS	28
14. MUESTRAS URGENTES	29

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		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.

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		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 página 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, RUT.
- 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 cuadruplicado 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.

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		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.

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		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

ÁCIDO LÁCTICO	
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 (-20°C). 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 4°C
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Determinación enzimática por absorbancia
Tiempo de reporte de resultado	5 días hábiles

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 7 de 29	

ÁCIDO PIRÚVICO	
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 (4°C en refrigerador). Debe agitarse vigorosamente de inmediato. <i>(Se recomienda solicitar tubo en UTM de Cedinta).</i>
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

ÁCIDO METILMALÓNICO CUANTITATIVO	
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 de inmediato y mantenerlo a -20°C. Enviar plasma congelado.
Volumen mínimo requerido	0,3 mL de Plasma
Estabilidad de la muestra	3 horas a 4°C y 30 días a -20°C
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Cromatografía Líquida acoplado a Espectrometría de Masas
Tiempo de reporte de resultado	15 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. <i>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.</i>
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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 8 de 29	

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. <i>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.</i>
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

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 4°C. Enviar suero acompañado de unidades refrigerantes.
Volumen mínimo requerido	0,3 mL de suero
Estabilidad de la muestra	3 horas a 4°C y 30 días a -20°C
Tipo de determinación	Cualitativa
Método utilizado	Cromatografía en capa fina
Tiempo de reporte de resultado	10 días hábiles

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 9 de 29	

ARILSULFATASA A (Leucodistrofia Metacromática)	
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. <i>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.</i>
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. <i>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.</i>
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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 10 de 29	

BETA-GALACTOSIDASA (Mucopolisacaridosis 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. <i>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.</i>
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-GLUCURONIDASA (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 -20°C. 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 11 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. <i>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.</i>
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 -20°C. 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 -20°C. Enviar plasma congelado.
Volumen mínimo requerido	0,3 mL de Plasma
Estabilidad de la muestra	3 horas a 4°C y 30 días a -20°C
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Cromatografía Líquida acoplado a Espectrometría de Masas
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 12 de 29	

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 -20°C. 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.
Ayuno	Sin Ayuno
Preparación de la muestra y envío	Centrifugar a 3000 rpm por 10 minutos. Separar el suero y mantenerlo a -20°C. 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

HOMOCISTEÍNA	
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 de inmediato y mantenerlo a -20°C. Enviar plasma congelado.
Volumen mínimo requerido	0,3 mL de Plasma
Estabilidad de la muestra	3 horas a 4°C y 30 días a -20°C
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Cromatografía Líquida acoplado a Espectrometría de Masas

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 13 de 29	

Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles
---------------------------------------	-----------------

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. <i>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.</i>
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-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. <i>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.</i>
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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 14 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 (-20°C). 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 -20°C. 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-glucuronidasa y Hexosaminidasa Total

SCREENING HEREDODEGENERATIVO O SCREENING 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. <i>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.</i>
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.

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 15 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 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 (4°C) 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 16 de 29	

BETA-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

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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 17 de 29	

CONCENTRACIÓN DE NITISINONA (NTBC)	
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 al laboratorio a la brevedad posible, de lo contrario mantener refrigerada (4°C) hasta su envío.
Volumen mínimo requerido	1 gota de sangre seca (1 cm de diámetro)
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Cromatografía Líquida acoplado a Espectrometría de Masas
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

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 (4°C) 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

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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 18 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 (4°C) 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 (4°C) 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 19 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 (4°C) 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 (4°C) 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.

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 20 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 (4°C) 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 (4°C) 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 METILMALÓNICO	
Tipo de muestra	Muestra de orina (10 a 15 mL) fresca.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a -20°C 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 21 de 29	

ACIDOS ORGÁNICOS (AOS)	
Tipo de muestra	Primera orina de la mañana (10 a 15 mL).
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a -20°C 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/)

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

CROMATOGRAFIA DE AZÚCARES	
Tipo de muestra	Muestra de orina (10 a 15 mL) fresca.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a -20°C 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 22 de 29	

SCREENING METABÓLICO	
Tipo de muestra	Muestra de orina (10 a 15 mL) fresca.
Ayuno	Sin ayuno
Preparación de la muestra y envío	Mantener a 4°C 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> (-20°C) 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 -20°C 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 23 de 29	

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 -20°C 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 -20°C 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)

TEST DE ALOPURINOL (Curva de Alopurinol)	
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 -20°C 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 24 de 29	

	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 -20°C 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 -20°C 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 4°C, 30 días a -20°C
Tipo de determinación	Cuantitativa
Método utilizado	Cromatografía líquida acoplado a Espectrometría de masas
Tiempo de reporte de resultado	15 días hábiles

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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 25 de 29	

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 realizarán.

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.
- 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 26 de 29	

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 18°C y 22°C), 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.
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:

<p>Tubo de toma de muestra:</p> <p>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.</p>	
<p>Tarjeta de papel filtro:</p> <p>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.</p>	
<p>Recipientes plásticos para orina:</p> <p>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.</p>	

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 28 de 29	

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.

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.

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. Nº 15	03.11.23
		Página 29 de 29	

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.

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

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:

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.