

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas
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)	MÉTODO	OTROS NOMBRES
Ácido Metilmalónico	Informa sobre la ausencia o presencia de Ácido Metilmalónico	Acidemia Metilmalónica	Cualitativa	Orina	Frasco tapa roja	Congelada	NR	10 días	NA	Cromatografía en Capa Fina	Cromatografía de Ácido Metilmalónico, AMM
Ácido Metilmalónico Cuantitativo	Determina los niveles de Ácido Metilmalónico	Aciduria Metilmalónica, Defectos de Cobalamina, Déficit de Vitamina B12, Aciduria Malónica y Metilmalónica combinada.	Cuantitativa	Sangre	Sangre tubo verde	Plasma congelado	3 - 6 horas	15 días	NA	Cromatografía líquida/Espectrometría de masas	AMM, Metilmalonato
Ácido Orótico	Determinación del nivel de Ácido Orótico.	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. orótico
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
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
Alfa-Iduronidasa	Determinación de la actividad enzimática de Alfa-Iduronidasa	Mucopolisacaridosis tipo I	Cuantitativa	Sangre	Tubo verde (Heparina de Sodio)	Sangre entera a T° ambiente	NR	15 días	NA	Fluorométrico	NA
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
Aminoácidos 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
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
Ariulfatasa A	Actividad Enzimática de Ariulfatasa A	Leucodistrofia Metacromatica	Cuantitativa	Sangre	Tubo verde (Heparina de Sodio)	Sangre entera a T° ambiente	NR	15 días	NA	Fluorométrico	Ari A
Ariulfatasa B	Actividad Enzimática de Ariulfatasa 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	Colorimétrico*, Fluorométrico**	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-Glucuronidasa	Actividad Enzimática de B-Glucuronidasa	Mucopolisacaridosis VII	Cuantitativa	Sangre	Tubo rojo o amarillo	Suero congelado	NR	15 días	NA	Fluorométrico	NA
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
Biotinidasa	Actividad enzimática de Biotinidasa	Deficiencia de Biotinidasa	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	En actualización	Biotin Hidrolisín, 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

Concentración de Nitisinona	Determina los niveles de Nitisinona en sangre	<i>Seguimiento farmacológico para Tirosinemia tipo I</i>	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	15 días	NA	<i>Cromatografía líquida/Espectrometría de masas</i>	<i>NTBC, Cuantificación de Nitisinona en sangre seca, Nitisinona</i>
Cromatografía de Azúcares	Determinación de los tipos de azúcares excretados	<i>Desordenes en metabolismo de Carbohidratos</i>	Cualitativa	Orina	Frasco tapa roja	Congelada	NR	10 días	NA	<i>Cromatografía en Capa Fina</i>	<i>Azúcares en orina</i>
Cromatografía de Oligosacáridos	Determinación de los tipos de oligosacáridos excretados	<i>Oligosacáridosis</i>	Cualitativa	Orina	Contenedor orina 24 hrs	Congelada	NR	15 días	NA	<i>Cromatografía en Capa Fina</i>	<i>Oligosacáridos</i>
Cuantificación de Aminoácidos	Entrega un perfil de aminoácidos	<i>Aminoacidopatías</i>	Cuantitativa	Sangre, LCR	Sangre tubo verde, LCR tubo rojo	Plasma congelado, LCR congelado	3 - 6 horas (en sangre)	15 días	NA	<i>Cromatografía líquida/Espectrometría de masas</i>	<i>Aminoácidos Cuantitativos, Análisis de Aminoácidos</i>
Cuantificación de Fenilalanina	Determina los niveles de Fenilalanina	<i>Hiperfenilalaninemias, Fenilquetonuria</i>	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>PKU, Fenilalanina en sangre</i>
Galactosa 1-Fosfato Uridil Transferasa (GFU)	Determinación de la actividad enzimática de G1P-UT	<i>Galactosemia Clásica</i>	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>G1P-UT, GALT</i>
Galactosa Total	Determinación de los niveles de Galactosa	<i>Galactosemia</i>	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>GAO</i>
Hexosaminidasa A	Actividad Enzimática de Hexosaminidasa A	<i>Tay-Sachs</i>	Cuantitativa	Sangre	Tubo rojo o amarillo	Suero congelado	NR	15 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>---</i>
Hexosaminidasa Total	Actividad Enzimática de Hexosaminidasa Total	<i>Tay-Sachs y Sandhoff</i>	Cuantitativa	Sangre	Tubo rojo o amarillo	Suero congelado	NR	15 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>---</i>
Homocisteína	Determina los niveles de Homocisteína	<i>Homocistinuria, Defectos de Cobalamina, Defecto de MTHFR, Déficit de Vitamina B12</i>	Cuantitativa	Sangre	Sangre tubo verde	Plasma congelado	3 - 6 horas	15 días	NA	<i>Cromatografía líquida/Espectrometría de masas</i>	<i>HCY, Homocisteína, Homocisteína plasmática total</i>
Hormona Tiroestimulante	Determinación del nivel de TSH neonatal	<i>Hipotiroidismo Congénito</i>	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>TSH</i>
Iduronato-2-sulfatasa	Actividad Enzimática de Iduronato-2-sulfatasa	<i>Mucopolisacaridosis tipo II</i>	Cuantitativa	Sangre*, GSS**	Tubo verde (Heparina de Sodio), Papel filtro whatman	Sangre entera a T° ambiente, GSS T° ambiente	NR	15 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>Estudio de MPS tipo II</i>
N-acetilgalactosamina-6-sulfatasa	Actividad Enzimática de N-acetilgalactosamina-6-sulfatasa	<i>Mucopolisacaridosis tipo IVA</i>	Cuantitativa	Sangre*, GSS**	Tubo verde (Heparina de Sodio), Papel filtro whatman	Sangre entera a T° ambiente, GSS T° ambiente	NR	15 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>Estudio de MPS IVA, Estudio Morquio A.</i>
Nivel de Carnitinas	Determinación de los niveles de Carnitina Total, libre y esterificada.	<i>Acidemias Orgánicas, Desordenes del ciclo de la urea, Desordenes mitocondriales</i>	Cuantitativa	Sangre	Tubo rojo o amarillo	Suero congelado	3 - 6 horas	10 días	NA	<i>Espectrometría de Masas en Tandem</i>	<i>Carnitina Total y Libre, Carnitina Total, Libre y Esterificada</i>
Perfil de Aminoácidos y Acilcarnitinas	Entrega un perfil de aminoácidos y acilcarnitinas. Incluye determinación de succinilacetona.	<i>Aminoacidopatías, Acidurias Orgánicas, Defectos oxidación ácidos grasos, Tirosinemia</i>	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	3 – 6 horas. Paciente crítico: NR	5 días	3 días	<i>Espectrometría de Masas en Tandem</i>	<i>Acilcarnitina, Espectrometría de Masas en Tandem, EMT</i>
Pesquisa neonatal 2 patologías (sólo institución en convenio)	Determinación de los niveles de Fenilalanina y de TSH neonatal	<i>Hiperfenilalaninemias, Fenilquetonuria, Hipotiroidismo Congénito</i>	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>PKU, Fenilalanina en sangre, TSH, hormona tiroestimulante, screening neonatal</i>
Pesquisa neonatal 3 patologías (sólo institución en convenio)	Determinación de los niveles de Fenilalanina, TSH neonatal y niveles de Leucina, Isoleucina y alosioleucina (BCAA)	<i>Hiperfenilalaninemias, Fenilquetonuria, Hipotiroidismo Congénito, Enfermedad orina olor a Jarabe de Arce</i>	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	<i>Fluorométrico, colométrico</i>	<i>PKU, Fenilalanina en sangre, TSH, hormona tiroestimulante, MSUD, BCAA</i>

Pesquisa Neonatal Ampliada	Incluye: Perfil de Aminoácidos y Acilcanitinas Succinilacetona Galactosa Total, Galactosa-1-PUT, Tripsina Inmunoreactiva, 17- α -OH-Progesterona, Hormona Tiroestimulante, Biotinidasa	<i>Aminoacidopatías, Acidurias Orgánicas, Defectos oxidación ácidos grasos, Galactosemia, Deficiencia de Biotinidasa, Fibrosis Quística, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Hipotiroidismo Congénito e incluye Fenilquetonuria y Tirosinemia</i>	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	<i>Espectrometría de Masas en Tándem y otros métodos</i>	<i>Screening Neonatal Ampliado, PNA, Pesquisa Ampliada, Screening Metabólico Ampliado.</i>
Screening de Mucopolisacaridos	Incluye : Test de Berry, Test de DMB, Cromatografía de Glicosaminoglicanos	<i>Mucopolisacaridosis</i>	Incluye Tests Cualitativos y Cuantitativos	Orina	Contenedor orina 24 hrs	Congelada	NR	15 días	NA	<i>Colorimétrico y Cromatografía en Capa Fina</i>	<i>Screening de Glicosaminoglicanos, Screening de MPS, Cuantificación de MPS o Glicosaminoglicanos</i>
Screening Heredodegenerativo	Incluye actividad enzimática de: Hexosaminidasa Total, Hexosaminidasa A, B-Galactosidasa, Arilsulfatasa A	<i>Tay-Sachs, Sandhoff, Gangliosidosis GM1, Mucopolisacaridosis IVB y Leucodistrofia Metacromática</i>	Cuantitativa	Sangre	Tubo verde (Heparina de Sodio)	Sangre entera a T° ambiente	NR	15 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>Screening Lisosomal</i>
Screening Metabólico	incluye: Cloruro Ferrico, 2-4 Dinitrofenilhidrazina, Nitroso Naftol, Benedict	<i>Fenilquetonuria, Jarabe de Arce, Tirosinemia y Desordenes en metabolismo carbohidratos</i>	Cualitativa	Orina	Frasco tapa roja	4°C	NR	5 días	NA	<i>Colorimétrico</i>	<i>Screening Básico en orina, Sustancias Reductoras en Orina (Benedict), 2,4DNPH</i>
Screening Mucopolisacaridos	Actividad Enzimática de B-Glucoronidasa y Hexosaminidasa Total	<i>Mucopolisacaridosis</i>	Cuantitativa	Sangre	Tubo rojo o amarillo	Suero congelado	NR	15 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>Mucopolisacaridos</i>
Succinilacetona	Determina los niveles de Succinilacetona	<i>Tirosinemia</i>	Cuantitativa	Orina	Frasco tapa roja	Congelada	NR	15 días	NA	<i>Cromatografía Líquida/Espectrometría de Masas con dilución isotópica</i>	NA
Test de Alopurinol	Curva de Excreción de Acido Orotico tras ingesta de Alopurinol	<i>Defectos del Ciclo de la Urea</i>	Cuantitativa	Orina	5 frascos tapa roja	Congelada	NR	15 días	NA	<i>Cromatografía de Gases/Espectrometría de Masas</i>	<i>Curva de Alopurinol, Test de carga de Alopurinol</i>
Test de Berry	Informa la presencia o ausencia de mucopolisacáridos en orina.	<i>Mucopolisacaridosis</i>	Cualitativa	Orina	Frasco tapa roja	Congelada	NR	5 días	NA	<i>Colorimétrico</i>	<i>Mucopolisacaridos Cualitativos, Glicosaminoglicanos cualitativos</i>
Tripsina inmunoreactiva	Determinación del nivel de Tripsina neonatal.	<i>Fibrosis Quística</i>	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	<i>Inmunofluorométrico</i>	<i>IRT, Tripsinogeno inmunoreactivo</i>
17-α-OH-Progesterona	Determinación del nivel de 17- α -OH-Progesterona	<i>Hiperplasia Suprarrenal Congénita</i>	Cuantitativa	GSS	Papel filtro whatman	T° ambiente	NR	5 días	NA	<i>Inmunofluorométrico</i>	<i>17-OHP, 17 Hidroxi progesterona</i>

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, Nivel de Carnitinas, Perfil de aminoácidos y acilcarnitinas, 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.

Autorizado por:

BQ. Alf Valiente.
Director técnico