

	FORMULARIO DE SOLICITUD DE EXAMEN	Av. El Líbano 5524, Macul, Santiago. Fono (56) 2 29781543 pesquisaneonatal@inta.uchile.cl www.cedinta.cl
	Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	

DATOS DEL PACIENTE OBLIGATORIOS

NOMBRES		APELLIDOS		
FECHA DE NACIMIENTO	RUT	EDAD	TIPO DE PACIENTE	
			AMBULATORIO	HOSPITALIZADO
PROCEDENCIA		SERVICIO O UNIDAD	FECHA DE SOLICITUD	

Exámenes Área Selectiva

Sangre:

- Ácido Metilmalónico Cuantitativo
- Aminoacidemia
- Ceruloplasmina
- Cuantificación de Aminoácidos
- Homocisteína
- Niveles de Carnitinas

Orina:

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

Líquido Cefalorraquídeo:

- Cuantificación de Aminoácidos

Gotas de Sangre Seca:

- Concentración de Nitisinona (NTBC)

Exámenes Área Pesquisa Neonatal (Complete toda la información solicitada en la tarjeta de toma de muestra)

Gotas de Sangre Seca:

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> 17-OH-Progesterona | <input type="checkbox"/> Galactosa Total |
| <input type="checkbox"/> Aminoácidos de Cadena Ramificada | <input type="checkbox"/> Hormona Tiroestimulante |
| <input type="checkbox"/> Biotinidasa | <input type="checkbox"/> Perfil de Aminoácidos y Acilcarnitinas |
| <input type="checkbox"/> Cuantificación de Fenilalanina | <input type="checkbox"/> Pesquisa Neonatal Ampliada |
| <input type="checkbox"/> Galactosa 1-P-Uridiltransferasa | <input type="checkbox"/> Tripsina Inmunoreactiva |

Exámenes Área Lisosomales

Gotas de Sangre Seca:

- Alfa-Galactosidasa (Enfermedad de Fabry)
- Arilsulfatasa B (MPS tipo VI)
- Beta-Galactosidasa (MPS tipo IVB/GM1)
- Beta-Glucosidasa (Enfermedad de Gaucher)
- Iduronato-2-Sulfatasa (MPS tipo II)
- N-Acetilgalactosamina-6-Sulfatasa (MPS tipo IVA)

Suero:

- Beta-Glucuronidasa (MPS tipo VII)
- Hexosaminidasa A
- Hexosaminidasa Total
- Screening Mucopolipidosis

Leucocitos: (Notificar vía correo electrónico su envío)

- Alfa-Iduronidasa (MPS tipo I)
- Alfa-Galactosidasa (Enfermedad de Fabry)
- Arilsulfatasa A (Leucodistrofia Metacromática)
- Arilsulfatasa B (MPS tipo VI)
- Beta-Galactosidasa (MPS tipo IVB/GM1)
- Beta-Glucosidasa (Enfermedad de Gaucher)
- Iduronato-2-Sulfatasa (MPS tipo II)
- N-Acetilgalactosamina-6-Sulfatasa (MPS tipo IVA)
- Screening Heredodegenerativo

Exámenes Área Cromatografía Gaseosa – Espectrometría de Masas

Orina:

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Ácidos Orgánicos (Complete formulario especial) | <input type="checkbox"/> Test de Alopurinol |
| <input type="checkbox"/> Ácido Orótico | <input type="checkbox"/> Succinilacetona |

FECHA TOMA DE MUESTRA	HORA TOMA DE MUESTRA	TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO	
	:	SI (Indique):	NO

ANTECEDENTES FAMILIARES	SOSPECHA CLÍNICA

NOMBRE MÉDICO SOLICITANTE	TELÉFONO	CORREO ELECTRÓNICO	FIRMA

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