

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 1 de 31	

MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS

LABORATORIO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS

COPIA CONTROLADA

ELABORADO POR <i>Yorka Quitral A.</i> Encargada de Calidad	REVISADO POR <i>Alf Valiente G.</i> Director Técnico	AUTORIZADO POR <i>Alf Valiente G.</i> Director Técnico
---	---	---

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 2 de 31	

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	5
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	28
11. CONSERVACIÓN DE LAS MUESTRAS	29
12. TRASLADO DE LAS MUESTRAS	29
13. CRITERIOS DE RECHAZO DE MUESTRAS	29
14. MUESTRAS URGENTES	30

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 3 de 31	

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 preanalítica 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 preanalíticos 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. N.º 17	27.01.25
		Página 4 de 31	

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.

El cuidado en el llenado de la información es fundamental para el desarrollo del proceso y la correcta interpretación de los resultados. Es imprescindible que en el Formulario de Solicitud de Exámenes (FSE) se ingresen correctamente los siguientes datos:

Datos mínimos requeridos para la rotulación: Para el ingreso y recepción de muestras, se requiere la siguiente información:

- Nombre, apellido paterno y apellido materno.
- Fecha de nacimiento.
- RUN (Rol Único Nacional).
- Fecha y hora de toma de muestra.
- Exámenes solicitados, respaldados por la Orden Médica.

En el caso de recién nacidos sin RUN, es necesario proporcionar el nombre, apellidos y RUN de la madre, para que el informe de resultado se emita como "RN de".

Para pacientes extranjeros, se deberá registrar el número de pasaporte.

Con el objetivo de facilitar la incorporación de estos datos en el sistema informático del laboratorio, se recomienda proporcionar adicionalmente:

- Sexo/Género (Masculino, Femenino, No informado).
- Datos del solicitante: nombre, apellido, destinación del informe (correo electrónico o número telefónico).
- Procedencia.
- Fecha y hora de la recepción de la muestra en el Laboratorio.
- 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 mínima requerida o no es del todo clara puede ser causa del rechazo de la muestra.

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 5 de 31	

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.
- 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.

AX-TM-009 Indicaciones exámenes al extranjero.

AX-TM-010 Indicaciones para derivación técnicas lisosomales.

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 6 de 31	

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.

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 preanalítica requerida y no incluye aspectos relacionados a la toma de muestra en sí, 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.

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 7 de 31	

8.1 EXAMENES EN MUESTRAS DE SANGRE VENOSA

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 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
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. N.º 17	27.01.25
		Página 8 de 31	

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 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
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. N.º 17	27.01.25
		Página 9 de 31	

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 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
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 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
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. N.º 17	27.01.25
		Página 10 de 31	

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 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
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 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 11 de 31	

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 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
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. N.º 17	27.01.25
		Página 12 de 31	

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	No requiere 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	No requiere 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 13 de 31	

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
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	No requiere 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 14 de 31	

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	No requiere 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

NIVELES DE CARNITINAS	
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	No requiere 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 15 de 31	

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	No requiere 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.

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	No requiere 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	No requiere 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 16 de 31	

Tiempo de reporte de resultado	15 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	No requiere 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	15 días hábiles

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	No requiere 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	15 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	No requiere 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	15 días hábiles

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 17 de 31	

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	No requiere 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

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	No requiere 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	No requiere 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 18 de 31	

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	No requiere 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

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	No requiere 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	No requiere 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 19 de 31	

IDURONATO-2-SULFATASA	
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	No requiere 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	15 días hábiles

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	No requiere 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	
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	No requiere 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	15 días hábiles

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 20 de 31	

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.

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	No requiere 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	No requiere 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 21 de 31	

8.3. EXÁMENES EN MUESTRAS DE ORINA ESPONTÁNEA

ACIDO METILMALÓNICO	
Tipo de muestra	Muestra de orina (10 a 15 mL) fresca.
Ayuno	No requiere 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

ACIDOS ORGÁNICOS (AOS)	
Tipo de muestra	Primera orina de la mañana (10 a 15 mL).
Ayuno	No requiere 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	No requiere 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

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 22 de 31	

AMINOACIDURIA	
Tipo de muestra	Muestra de orina (10 a 15 mL) fresca.
Ayuno	No requiere 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	No requiere 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

SCREENING METABÓLICO	
Tipo de muestra	Muestra de orina (10 a 15 mL) fresca.
Ayuno	No requiere 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	No requiere 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,

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 23 de 31	

	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	No requiere 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

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	No requiere 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	No requiere 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 Mucopolisacáridos y Test de DMB (Cuantitativo)

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 24 de 31	

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	No requiere 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 desde 24 horas antes y hasta el término de la recolección.

8.5 EXÁMENES EN LÍQUIDO CEFALORRAQUÍDEO (LCR)

CUANTIFICACIÓN DE AMINOÁCIDOS	
Tipo de muestra	Muestra de LCR (0,5 mL) obtenida en un tubo sin anticoagulante.
Ayuno	No requiere 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, tirosina u otro aminoácido requerido y Perfil de aminoácidos y acilcarnitinas. 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. N.º 17	27.01.25
		Página 25 de 31	

9. RECOMENDACIONES PARA LA OBTENCIÓN DE MUESTRAS ESPECIALES

9.1 OBTENCIÓN DE GOTAS DE SANGRE EN PAPEL FILTRO EN LACTANTES HASTA 30 DÍAS DE EDAD CON UN PESO MENOR A 4 KILOS.

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 para la toma de muestras de sangre en Tarjeta de Papel Filtro en lactantes hasta 30 días de edad con un peso menor a 4 kilos 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. N.º 17	27.01.25
		Página 26 de 31	

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.

9.2 OBTENCIÓN DE GOTAS DE SANGRE EN PAPEL FILTRO PARA PACIENTES MAYORES DE 30 DÍAS DE NACIDOS.

1. Para la obtención de la muestra debe tener a mano: Tarjeta de papel filtro (Whatman 903), algodón, alcohol, lanceta y parche.
2. Completar toda la información solicitada en la tarjeta de papel filtro.
3. Limpiar la yema del dedo a puncionar (preferentemente el dedo pulgar) con un algodón empapado en alcohol y masajear.

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 27 de 31	

4. 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.
5. Presionar la zona para facilitar la salida de una gota de sangre. Esta primera gota debe ser eliminada en un algodón.
6. 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.
7. 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.
8. Dejar secar las gotas depositadas en el papel filtro en una superficie plana evitando el contacto con la sangre (aproximadamente 2 horas).

9.3 GENERALIDADES DE PUNCIÓN LUMBAR PARA OBTENCIÓN DE LÍQUIDO CEFALORRAQUÍDEO

La punción lumbar para obtener LCR debe ser realizada exclusivamente por personal médico capacitado y con experiencia.

El paciente debe estar preferentemente en ayunas y se recomienda que esté en reposo al menos 30 minutos antes de la extracción.

Confirmar que no existan contraindicaciones para la punción lumbar.

Material necesario:

- Guantes estériles.
- Gasas y apósitos estériles.
- Antiséptico (clorhexidina o povidona yodada).
- Anestésico local.
- Agujas de punción lumbar (calibre 20-22G).
- Tubo estéril sin anticoagulantes.

Procedimiento:

- Posicionar al paciente decúbito lateral con rodillas flexionadas hacia el pecho.
- Identificación del punto de punción, localizar espacio L3-L4 o L4-L5.
- Preparación de la zona realizando una limpieza amplia con antiséptico de forma circular del centro a la periferia, dejar actuar el antiséptico durante al menos 2 minutos.

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 28 de 31	

- Extracción: Infiltrar anestésico local si se considera necesario e introducir la aguja en el espacio intervertebral seleccionado, una vez obtenido el LCR, recoger en los tubos específicos y en volumen necesario.
- Post-procedimiento: Presionar punto de punción y mantener al paciente en decúbito 1-2 horas.
- La muestra debe mantenerse a -20°C hasta su envío. Enviar congelada y acompañada de unidades refrigerantes.

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>	

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 29 de 31	

<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>	
--	--

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 (**Ver procedimiento PR-SG-003 Recepción de muestras**). 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 Formulario de rechazo y notificación de muestras**. La notificación del rechazo es conveniente notificarlo directamente al médico solicitante.

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 30 de 31	

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.

*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:

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas	MANUAL DE TOMA DE MUESTRAS	MN-TM-001	
		Ver. N.º 17	27.01.25
		Página 31 de 31	

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.

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 Hidrolisis, 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 Acilcarnitinas 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 Fenilketonuria 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>Fenilketonuria, 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 Mucopolipidosis	Actividad Enzimática de B-Glucoronidasa y Hexosaminidasa Total	<i>Mucopolipidosis</i>	Cuantitativa	Sangre	Tubo rojo o amarillo	Suero congelado	NR	15 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>Mucopolipidosis</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

 <p>Laboratorio de Enfermedades Metabólicas</p>	INDICACIONES PARA LA TOMA DE MUESTRA DE UNA ORINA DE RECOLECCION DE 24 HORAS	AX-TM-002 Versión 2 Fecha de elaboración: 30.12.24
--	---	--

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).

Mantenimiento y traslado:

- Mantener, durante todo el periodo de recolección, la muestra congelada (-20°C).
- Se debe hacer llegar toda la orina recolectada a la Recepción de muestras biológicas INTA, ubicada en Avenida El Líbano 5524 de lunes a jueves de 8:30 a 17:00 horas y viernes de 8:30 a 15:30 horas.

Si tiene dudas relativas a la toma de muestra, comuníquese al (56) 2 29781543.

Horario de atención: Lunes a Viernes 9:00 – 17:00 hrs. Av. El Líbano 5524, Macul, Santiago.

 <p>Laboratorio de Enfermedades Metabólicas</p>	INDICACIONES DE TOMA DE MUESTRA PARA REALIZACIÓN DEL TEST DE ALOPURINOL	AX-TM-003 Versión 2 Fecha de elaboración: 30.12.24
--	--	--

Para la realización del examen Test de Alopurinol, 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).

Mantenimiento y traslado:

- Mantener, durante todo el periodo de recolección, la muestra congelada (-20°C).
- Se debe hacer llegar toda la orina recolectada a la Recepción de muestras biológicas INTA, ubicada en Avenida El Líbano 5524 de lunes a jueves de 8:30 a 17:00 horas y viernes de 8:30 a 15:30 horas.

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 (56) 2 29781543.
Horario de atención: Lunes a Viernes 9:00 – 17:00 hrs. Av. El Líbano 5524, Macul, Santiago.



Laboratorio de
Enfermedades
Metabólicas

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

AX-TM-004

Versión 3
Fecha de elaboración:
30.12.24

Para la obtención y envío de gotas de sangre seca en papel filtro, muestra utilizada para el seguimiento de pacientes; Cuantificación de Fenilalanina, Tirosina u otro aminoácido requerido y Perfil de Aminoácidos y Acilcarnitinas. Deben tener el siguiente ayuno:

Preparación del paciente:

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

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 toda 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, masajeadando 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 o sobre de papel y trasladar inmediatamente a la Recepción de muestras biológicas INTA, ubicada en Avenida El Líbano 5524 de lunes a jueves de 8:30 a 17:00 horas y viernes de 8:30 a 15:30 horas, de lo contrario almacenar en el refrigerador (4°C) hasta su envío.

Si tiene dudas relativas a la toma de muestra, comuníquese al (56) 2 29781543.

Horario de atención: Lunes a Viernes 9:00 – 17:00 hrs. Av. El Líbano 5524, Macul, Santiago.



Laboratorio de
Enfermedades
Metabólicas

IMÁGENES MUESTRAS DE GOTAS DE SANGRE SECA VÁLIDAS E INVÁLIDAS PARA ANÁLISIS

AX-TM-005

Versión 3
Fecha de elaboración:
30.12.24

1- Muestras válidas:



2- Muestras Inválidas/Rechazadas:

• Muestra Insuficiente/Escasa:	
• Muestra diluida/Contaminada:	
• Muestra Sobresaturada:	
• Muestra Coagulada:	
• Muestra sin secado:	

Si tiene dudas relativas a la toma de muestra, comuníquese al (56) 2 29781543.
Horario de atención: Lunes a Viernes 9:00 – 17:00 hrs. Av. El Líbano 5524, Macul, Santiago.

	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.

**FORMULARIO DE SOLICITUD DE EXAMEN**

Av. El Líbano 5524, Macul, Santiago.
Fono (56) 2 29781543
(56) 2 29781595
pesquisaneonatal@inta.uchile.cl

ANÁLISIS DE ÁCIDOS ORGÁNICOS EN ORINA

AX-TM-007 Versión N°4
Fecha de Elaboración: 16.12.2024

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

NOMBRES		APELLIDOS			
FECHA DE NACIMIENTO	RUN	EDAD	TIPO DE PACIENTE		
			AMBULATORIO	HOSPITALIZADO	
PROCEDENCIA		SERVICIO O UNIDAD			
FECHA DE SOLICITUD		FECHA TOMA DE MUESTRA	HORA TOMA DE MUESTRA		

Tratamiento farmacológico

SI (Indique) Anticonvulsivantes Antibióticos Otros: _____
 NO

Tratamiento nutricional

SI (Indique) MCT Nutramigen Otros: _____
 NO

Vía de alimentación

Medio de contrate en las últimas 24 horas:

Otros tratamientos (Indique) _____

Parenteral SI
 Enteral NO

Señale en la siguiente tabla las manifestaciones clínicas encontradas en el paciente:

<input type="checkbox"/> Acidosis Metabólica	<input type="checkbox"/> Compromiso oftalmológico	<input type="checkbox"/> Letargia
<input type="checkbox"/> Anorexia	<input type="checkbox"/> Deshidratación	<input type="checkbox"/> Miopatía
<input type="checkbox"/> Ataxia	<input type="checkbox"/> Hiperamonemia	<input type="checkbox"/> Polineuropatía
<input type="checkbox"/> Autismo	<input type="checkbox"/> Hipoglicemia	<input type="checkbox"/> RDSM
<input type="checkbox"/> Cetoacidosis	<input type="checkbox"/> Hipotonía	<input type="checkbox"/> Síntomas psiquiátricos
<input type="checkbox"/> Coma	<input type="checkbox"/> Intolerancia al ejercicio	<input type="checkbox"/> Vómitos
<input type="checkbox"/> Convulsiones	<input type="checkbox"/> Hiperlactacidemia	<input type="checkbox"/> Otros: _____

Indicar si el paciente se le han realizado otros exámenes metabólicos:

--

Antecedentes familiares:**Sospecha clínica:**

--	--

Nombre médico solicitante	Teléfono	Correo electrónico	Firma

Comentarios:

--



Laboratorio de
Enfermedades
Metabólicas

INDICACIONES TOMA DE MUESTRAS DERIVADAS AL EXTRANJERO

AX-TM-009

Versión 2
Fecha de elaboración:
30.12.24

NOTA: Nuestro Laboratorio orienta a los centros derivadores externos y a la vez sólo opera como centro derivador para las muestras de 7-Dehidrocolesterol, Ácidos Grasos de cadena muy Larga y exámenes moleculares. Por esto las indicaciones pre analíticas, analíticas y post analíticas corresponden a las dadas por los centros Kennedy Krieger Institute, Invitae y Baylor Miraca Genetics.

7-DEHIDROCOLESTEROL, ver anexo N°1.

Tipo de muestra	1 ml de plasma obtenido con EDTA o Heparina.
Ayuno	No aplica.
Preparación de la muestra y envío	La muestra debe ser recibida por el centro antes de 48 hrs de tomada.
Volumen mínimo requerido	1,5 ml.

ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MUY LARGA, ver anexo N°2.

Tipo de muestra	3 ml de sangre entera obtenida con EDTA.
Ayuno	Ayuno o preprandial.
Preparación de la muestra y envío	Enviar la muestra congelada con unidades de hielo seco.
Volumen mínimo requerido	1,5 ml.

EXÁMENES MOLECULARES, ver anexo N°3 Baylor o anexo N°4 Invitae.

Tipo de muestra	3-5 ml de sangre entera obtenida con EDTA.
Ayuno	No aplica.
Preparación de la muestra y envío	Enviar a temperatura ambiente.
Volumen mínimo requerido	3 ml.

ELABORADO POR

*TM Yorcka Quitral A.
Encargada de Calidad*

REVISADO POR

*BQ. Alf Valiente G.
Director Técnico*

AUTORIZADO POR

*BQ. Alf Valiente G.
Director Técnico*

Todos los exámenes del área Lisosomales que requieren un aislamiento de leucocitos* para determinación enzimática deben seguir las siguientes indicaciones:

1- Preparación del paciente:

No requiere ayuno.

2- Tipo de muestra:

Tomar muestra de sangre venosa (10 mL) 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.

3- Notificación:

Notificar obligatoriamente vía correo electrónico a pesquisaneonatal@inta.uchile.cl el día y hora en que la muestra será transportada a nuestro Laboratorio.

4- Mantención y traslado:

Se debe enviar muestra de sangre total **el mismo día que fue tomada a temperatura ambiente**, entregar en horario AM de 9:00 a 12:00 horas de lunes a viernes.

Si se requiere más de 48 horas de traslado, enviar al paciente directamente al INTA para la toma de muestra, para evitar la destrucción de las enzimas a evaluar.

Favor cumplir con estas indicaciones para evitar rechazo de muestras.

Si tiene dudas relativas a la toma de muestra, comuníquese al (56) 2 29781543
Horario de atención: Lunes a Viernes 9:00 – 17:00 hrs. Av. El Líbano 5524, Macul, Santiago.

*Las técnicas que requieren aislamiento de Leucocitos son:

1. Alfa-iduronidasa
2. Alfa-galactosidasa
3. Arilsulfatasa A
4. Arilsulfatasa B
5. Beta-galactosidasa
6. Beta-glucosidasa
7. Screening Heredodegenerativo o Screening lisosomal
8. Iduronato-2-sulfatasa
9. N-acetilgalactosamina-6-sulfatasa