

2019

Grupo de enf.
metabólicas
pediátricas.

- Oscar Manrique. Pediatra. Coordinador del grupo.
- Ana Pastor Filguera. Enfermera neonatos
- Lucia Balaciart. Enfermera pediatría.
- José Sempere Baeza. Medico laboratorio.
- Miriam Salvador. Neonatologo
- Paco Gomez. Neuropediatra
- Marta Gonzalez. UCIP.
- Eduardo Climent. Farmacia.
- Chari Sanchez. Unidad de enf raras de Adultos.



**RECOGIDA DE MUESTRAS ANTE UNA
SOSPECHA METABOLICA FUERA DEL
HORARIO DE MAÑANAS.**

GRUPO ENFERMEADES METABOLICAS EN NIÑOS.

1. EXTRACCIONES POR ENFERMERIA

Ante un niño en urgencias o UCIN o UCIP con sospecha de descompensación metabólica sin diagnosticar de deben extraer las pruebas antes de iniciar cualquier tratamiento aunque solo sea fluidos o dietético.

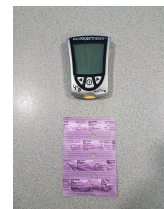
A Muestras esenciales

- Muestra en papel seco. (debe disponerse de estos papeles en urgencias, planta, UCIP y neonatos.) Es el mismo papel que se usa en neonatos para pruebas del talón.

Las siguientes muestras van por orden prioritario en base a datos generales ajustables a cada caso. Los volúmenes son aproximados para neonatos ver anexo 2

- Muestra de suero para urgencias.(tubo tapón verde) 1 tubo unos 3ml.
- Muestra de gases y ácido láctico (jeringa heparinizada). 1ml.
- Muestra de Amonio (EDTA tapón morado) Sin compresor a ser posible y llevar en hielo a laboratorio de urgencias. 1 tubo 3ml
- Muestra de suero (tubo de tapón amarillo con separador de gelosa). 1 tubo de 3ml para menos de 15 kg. O de 10ml y rellenar 5-10ml para mayores.
- Muestra de coagulación (Citrato Tapón azul) Llevar a Banco de sangre. 1,8ml
- Recoger una muestra fresca de orina urgente (TIRA DE C. CETONICOS az. reductores en orina) y **TODA LA ORINA DE LAS primeras HORAS para conservar** .4-8h Generalmente desde el momento que llega hasta la mañana siguiente. Suele ser necesario sondar.

B Se hará Stick de cuerpos cetónicos EN SANGRE (Es como el dextro). Está disponible en Planta y urgencias de pediatría. Se registrará debidamente el dato en Orión. Junto con la cetonuria.



C Si acidosis intensa valorar **Tubo de perclórico** Plástico blanco (2 ml de sangre mas 2ml de perclórico). Ver anexo 3

Es para (Pirúvico, aceto acetato e OH-butirato (este último se hace por Stick de cuerpos cetónicos también).

D Opcional punción lumbar. Solo en casos de que se haga por otro motivo se guardara muestra extra para analizar.

2. **VOLANTES PEDIATRA**

Se solicita:

1. los volantes urgentes
2. la petición electrónica etiquetada como perfil pediátrico SOSPECHA DE ENF METABOLICA
3. Se cumplimenta el INFORME CLINICO METABOLICO (esta en Orión SOLICITUDES POR PACIENTE con el resto de peticiones) y una hoja de consulta al Dr. Sempere. Se remitirá TODO al Laboratorio de urgencias previo contacto telefónico con el médico de allí que dispone de copia de este protocolo..

Se anotara en historia electrónica de Orión :

1. El dxt. y los c. cetonicos de las tiras en sangre ,la orina densidad pH glucosuria y centonuria. se registrara resultado en orión.
2. Cualquier dato importante que este en papel y se deba conocer

3. LOS MEDICOS DE LABORATORIO

a/ Se realizaran las pruebas urgentes.

- Sangre (Glucemia, iones, urea, creatinina, gases, amonio GOT GPT Láctico ác. úrico y CPK).
- Coagulación Se hace EN BANCO DE SANGRE
- Orina densidad pH glucosuria y centonuria.

b/ Se conservaran las pruebas para el día siguiente

En LABORATORIO DE URGENCIAS el personal:

- Centrifugará el plasma y se congelará EN LAB URGENCIAS.
- Se congelará la orina si es de un mínimo de 12 horas (se debe indicar el tiempo en la petición y el volumen) Y LCR si lo hubiera para pruebas metabólicas.
- El papel seco se dejara en un sobre cerrado con el nombre del paciente.
- Se congelará todo junto en un contenedor a nombre de la Dr: Sempere (congelador de Urgencias) dejando una nota para que se recoja el primer día de diario y se lleve al Laboratorio General a la Sección de Bioquímica.

Nota: El sobre con el papel impregnado de sangre con la hoja de consulta y la hoja de datos clínicos redactada. Se dejaran en una carpeta transparente en un lugar visible para remitirla al Laboratorio general junto con las muestras congeladas.

El siguiente día de diario el Dr. Sempere contactará con uno de los pediatras del grupo para la redacción completa de volantes no urgentes. Dr. Manrique 445455 o cualquier otro miembro del grupo.

Los mucopolisaridos en orina se añadirán a la petición al día siguiente si el equipo lo considera oportuno.

Anexo 1.

ESTUDIO METABOLICO BASICO ORIENTATIVO.

URGENTE

Gases y lactato.
Hemograma y amonio.
Iones urea creatinina y glucemia.
GOT GPT y CPK.
Coagulación.
Orina: Ph densidad glucosa y c. cetónicos.
Test rápido de c. cet (stick en planta)

DIFERIDO.(se hará por nuestro equipo al dia siguiente)

Test rápidos (az. reductores en orina en HGUA lab. y sulfitest en orina valencia)
Amino ácidos en sangre y orina.(orina de12-24 horas bien homogeneizada)
Ac orgánicos en orina. (orina de12-24 horas bien homogeneizada)
Carnitinas y Acilcarnitinas.
Si dismorfias y/o alteración multiorganica valorar : TDC o Xialotrasferrinas y ac grasos de cadena muy larga (espectro zelweger-adrenoleucodistrofia).
Si sospecha de mucopolisaridosis (dismorfias alt esquelética y multisistemica) .
Mucopolisacaridos en orina.
Si acidosis intensa T.D.C. Pirúvico, aceto-acetato y beta OH butirato.
Si hipoglucemia Insulina y péptido C.

ANEXO 2

EN NEONATOS

- **Muestra de sangre en papel seco** para determinación de carnitina y acilcarnitina (*es el mismo papel utilizado para las PM que se encuentra localizado en la mesa central de la Sala*). Rellenar 2 círculos de sangre e introducir posteriormente el papel en un sobre para remitirlo al laboratorio evitando que la muestra sea contaminada.
 - **Muestra de suero en microtainer de tapón verde** para bioquímica urgente (glucemia, calcio, magnesio, iones, urea, creatinina, GOT, GPT, ác. úrico y CPK). *Volumen: 0,5 ml.*
 - **Muestra de suero en microtainer de tapón morado (EDTA)** para determinación urgente de amonio. La extracción se realizará sin compresor y la muestra se transportará en hielo a laboratorio de urgencias. *Para la determinación de amonio se necesita un tubo y un volante a parte del resto de determinaciones.* *Volumen: 0,5 ml.*
 - **Muestra de suero en tubo de tapón amarillo** con separador de gelosa para determinación de aminoácidos, ác.grasos de cadena larga y sialotransferrina. *Volumen: 2-2,5 ml.*
 - Si acidosis: **Muestra de suero en tubo de perclórico** para determinación de piruvato, aceto-acetato e OH-butirato (este último también se puede determinar con Stick de cuerpos cetónicos en sangre). *Los tubos de perclórico (contienen 1 ml de perclórico) están localizados en la nevera de la Sala de preparación de medicación o se solicitan en el momento a Laboratorio (especificar que los queremos con 1 ml de perclórico).* *Volumen: 1 ml (importante que se guarde la proporción con el perclórico: 1ml de sangre + 1 ml de perclórico).*
 - **Muestra de orina en tubo seco** que se transportará en hielo a laboratorio de urgencias para realizar Sulfitest. Iniciar también recogida de **orina de 12-24 horas** para determinación de aminoácidos y ác orgánicos.
 - Valorar realizar **Punción lumbar** y extraer muestra para determinación de lactato (*10 gotas*), piruvato (*18-20 gotas*) y aminoácidos (*10 gotas*)
- *Valorar realizar también:* Gasometría, Coagulación básica, cuerpos cetónicos en sangre y Labstix en orina (densidad, pH, glucosuria y cetonuria).

ANEXO 3

INSTRUCCIONES PARA LA RECOGIDA DE MUESTRAS PARA LA DETERMINACIÓN DE AMONIO y ÁCIDO LÁCTICO, ÁCIDO PIRUVICO Y CUERPOS CETÓNICOS

- Grupo muscular relajado.
(del brazo donde se realiza la extracción)
- Extracción sin torniquete.
(retirar el torniquete una vez localizada la vena; desechar primera fracción)
- Conservar la muestra en frío.
(baño de hielo)
- Remitir inmediatamente al laboratorio.

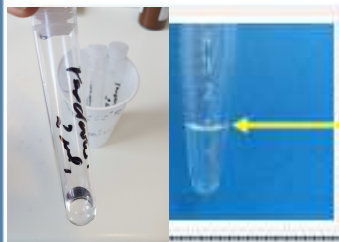
AMONIO



Tubo de EDTA
(tapón morado)

Poner en **baño de hielo**

LACTICO, PIRÚVICO Y CUERPOS CETÓNICOS



Tubos que contienen **2ml** de perclórico.

ESTAN EN NEVERA.

En neonatos y casos especiales usar 1ml pero no se podrá comprobar.



Añadir exactamente la misma cantidad de sangre total **2ml** o 1ml



Tapar con parafilm
Invertir varias veces
Poner en **baño de hielo**

ANEXO 4

Obtención, conservación y transporte de especímenes de sangre en papel para análisis de acilcarnitinas

- **Contenedor de muestra:** Tarjetas azules utilizadas para las repeticiones del cribado neonatal (Papel Whatman 903). Se pueden encontrar en la maternidad del hospital.
- **Depositar una gota de sangre sobre el papel**
 - Utilizar la sangre sobrante en la jeringa (NO UTILIZAR SANGRE CON ANTICOAGULANTES)
 - Comprobar que quedan correctamente impregnadas las 2 caras.
 - Rellenar 2 círculos siempre que sea posible.
- **Identificar la muestra** con nombre y apellidos del paciente y nº de registro del laboratorio. Poner en la parte superior de la tarjeta ACILCARNITINAS.



- Dejar secar hasta que la sangre se oscurezca.
- Introducir la tarjeta en un sobre de papel en el que ponga ACILCARNITINAS.
- Adjuntar el sobre a la solicitud o lista de trabajo.
- Almacenar a temperatura ambiente hasta su envío al laboratorio de metabolopatías.
- Enviar, por el procedimiento habitual, al laboratorio de metabolopatías.