

2026

GRUPO DE ENFERMEDADES
METABÓLICAS PEDIÁTRICAS.



**DETERMINACIONES BIOQUIMICAS PARA
ECM mayo 2026**

**Hospital General Universitario de Alicante
(H.G.U.A.)**

ÍNDICE.

1. Determinaciones bioquímica urgentes para ECM que se pueden determinar en planta/urgencias de Pediatría Pág. 3
2. Determinaciones bioquímicas urgentes para ECM que se pueden determinar en el laboratorio de Urgencias del H.G.U.A. Pág.4
3. Determinaciones bioquímicas no urgentes para ECM que se pueden determinar en el laboratorio general del H.G.U.A. Pág. 7
4. Determinaciones bioquímicas no urgentes para ECM que se pueden coordinar en otros laboratorios para su realización. Pág. 10
5. Anexos. Pág. 15
 1. Listado de pruebas más frecuentes para estudios metabólicos que se gestionan a través del Laboratorio de Metabolopatías del Hospital La Fe.
 2. Pruebas en la fe.
 3. Lab. privados y otras vías

1. DETERMINACIONES BIOQUIMICAS URGENTES PARA ECM QUE SE PUEDEN DETERMINAR EN PLANTA/URGENCIAS DE PEDIATRIA.

Estas determinaciones deben ser registradas en ORION por el médico y/o la enfermera que las solicita. Si no el dato se pierde muy fácilmente.

1.1. Dextro en sangre capilar (ver Foto 1).



Foto 1. Aparato para dextro en sangre capilar.

1.2. Hidroxibutirato en sangre capilar (ver Foto 2).

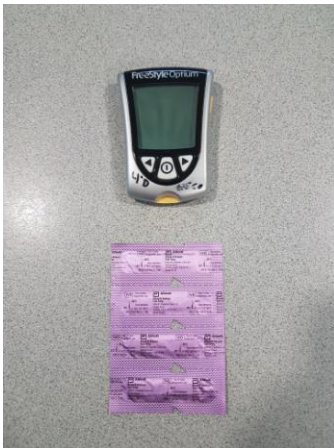


Foto 2. Aparato para hidroxibutirato en sangre capilar.

1.3. Tira de orina.

Mide el pH y los cuerpos cetónicos.

1.4. Gases.

Los aparatos están en Lactantes y Neonatos. Mide el ácido láctico y la gasometría.

2. DETERMINACIONES BIOQUIMICAS URGENTES PARA ECM QUE SE PUEDEN DETERMINAR EN EL LABORATORIO DE URGENCIAS DEL H.G.U.A.

Se deben pedir con el volante de Urgencias. Si el paciente ingresa por Urgencias o está ingresado y precisa realizarse en el momento de la crisis pruebas más específicas, éstas SEGUIRÁN UN PROTOCOLO ESPECIFICO REDACTADO EN LOS APARTADOS 3 Y 4 SEGÚN PROCEDA.

Las pruebas que se pueden hacer en el laboratorio de Urgencias de acuerdo al tipo de muestra extraída son:

2.1. Jeringa heparinizada para gasometría (ver Foto 3).

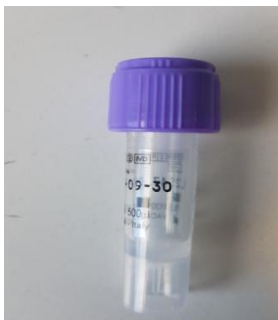


Foto 3. Jeringa para gasometría.

En una jeringa para gasometría se pueden determinar:

- Gasometría completa.
- Lactato (Nota: EL LACTATO SOLO SE DETERMINA EN EL LABORATORIO DE URGENCIAS).

2.2. Tubo de EDTA (tubo de tapón morado, ver foto 4).



Neonatos



Pediatría

Foto 4. Tubos de EDTA para neonatos (izquierda) y para la demás población pediátrica (derecha).

En un **tubo de tapón verde** se pueden determinar:

- Glucosa.
- Creatinina.
- Ácido úrico.
- Creatina fosfoquinasa (CPK).
- Transaminasas GOT, GPT y GGT.
- Sodio, potasio y cloro.

2.4. Tubo de plasma con citrato (tubo de tapón azul, ver foto 6).



Foto 6. Tubos de plasma con citrato (diferentes modelos).

En un tubo de plasma con citrato se puede determinar la **coagulación** (Nota: LA COAGULACIÓN URGENTE SE REALIZA EN EL LABORATORIO DE URGENCIAS).

2.5. Tubo de orina.

En tira de orina se pueden determinar el pH y los cuerpos cetónicos.

3. DETERMINACIONES BIOQUÍMICAS PARA ECM QUE SE PUEDEN DETERMINAR EN EL LABORATORIO GENERAL DEL H.G.U.A.

Las muestras se enviarán al laboratorio central en horario de mañana.

De lunes a viernes en horario de tarde, los fines de semana y los días festivos las muestras se enviarán al laboratorio de Urgencias, para su congelación y posterior envío al laboratorio central el primer día hábil.

Cuando se pide un estudio metabólico llamar previamente al Laboratorio de bioquímica (tlf: 913963 (Dra Belén Llorca y Dra María Gutierrez) si no se les localiza llamar a Bioquímica manual (913962). Si es fin de semana llamar al laboratorio de urgencias (Tlf: 933370) y hablar con el facultativo de guardia.

Las determinaciones básicas que se pueden hacer junto con las correspondientes muestras son:

3. 1. Tubo de EDTA (tubo de tapón morado).

Se necesitará:

- 1 tubo de EDTA para hacer el hemograma completo.
- 1 tubo de EDTA para hacer el beta-hidroxibutirato. LA MUESTRA DEBE SER UN TUBO DE EDTA TRAÍDO LO ANTES POSIBLE EN FRÍO AL LABORATORIO. Siga las instrucciones de la Figura 2.



Figura 2. Instrucciones para el beta-hidroxibutirato.

3.2. Tubo con TCA (Ácido tricloro acético) (ver foto 7).



Foto 7. Tubo con TCA para población pediátrica.

Podemos encontrar los tubos con 0.5 mL de TCA en Hospital de día de pediatría, en la planta de pediatría y pueden recogerse en la sección de Bioquímica Manual del laboratorio general del H.G.U.A.

En el caso de LCR llevar la muestra directamente al laboratorio.

- Ácido pirúvico.

Si el paciente tiene el Lactato dentro de los valores de referencia no se enviará a La Fe.

-Tubo TCA

-Extracción con jeringa sin anticoagulante

-Añadir inmediatamente 0.5 mL de sangre de la jeringa enrasando a 1mL

-Agitar enérgicamente 30'

-Bajar rápidamente al laboratorio y entregar en mano

Los tubos de TCA también sirven para la determinación de acetoacetato y beta-hidroxibutirato (Nota: CONSULTAR EL APARTADO 4.4).

3. 3. Tubo de suero (tubo de tapón anaranjado con separador de gelosa).

Con **1 tubo de suero** se pueden hacer las siguientes pruebas:

- Sodio, potasio y cloro.
- Ácido úrico.
- Glucosa.
- Calcio, fósforo y magnesio.
- Transaminasas GOT, GPT y GGT.
- Urea y creatinina.
- Bilirrubina.
- Cobre y ceruloplasmina.

4. DETERMINACIONES BIOQUÍMICAS NO URGENTES PARA ECM QUE SE PUEDEN DETERMINAR CON OTROS LABORATORIOS.

Las pruebas se realizan en el laboratorio de metabolopatías del hospital de La Fe de Valencia (Contactos: Dra. Lola Rausell, Dra. Sandra Ruiz, Dra. José Manuel Marco, Tlfs: 50487, 50367, 50299, 50487). Consultar los Anexos 1 y 2 para más información.

Llamar previamente al Laboratorio de bioquímica (tlf: 913963 (Dra Belén LLorca y Dra María Gutierrez) si no se les localiza llamar a Bioquímica manual (913962). Si es fin de semana llamar al laboratorio de urgencias (Tlf: 933370) y hablar con el facultativo de guardia.

Las muestras se enviarán al laboratorio central en horario de mañana.

De lunes a viernes en horario de tarde, los fines de semana y los días festivos las muestras se enviarán al laboratorio de Urgencias, para su congelación y posterior envío al laboratorio de La Fe el primer día hábil.

Para el envío de muestras al hospital de La Fe se tiene que tener en cuenta las siguientes consideraciones (Nota: IMPORTANTE SU CUMPLIMIENTO):

- 1) Estas pruebas deben ir en mano a la Sección de Bioquímica Manual del laboratorio central antes de las 10 AM. NO USAR LA CENTRO.
- 2) Los tubos de suero deben estar lo suficiente llenos si le piden analítica básica y otras determinaciones más específicas, ya que se requieren varias alícuotas sobre todo si le piden AGCML (ácidos grasos de cadena muy larga).
- 3) Las muestras de orina fresca, de 24 o de 12 horas se deben mandar al laboratorio, TODA LA ORINA.
- 4) Las peticiones deben siempre estar acompañadas del informe clínico. Dicho modelo está disponible en Orion.

5) Cada paciente debe llevar un solo código para todas las muestras si las presenta el mismo día, y estar bien identificadas (muy importante poner el SIP real del niño, no el de la madre).

6) Si se recogiera la muestra de orina al día siguiente se le daría otro código y tendría que venir con volante aparte.

7) El papel metabólico para acilcarnitinas y carnitina libre está en Pediatría.

4. 1. Peticiones más frecuentes en tubo EDTA (tubo de tapón morado).

- Homocisteína/cisteína (centrifugar, separar el plasma EDTA y congelar).

4. 2. Peticiones más frecuentes en tubo de suero (tubo de tapón anaranjado con separador de gelosa).

- Aminoácidos.

- AGCML (ácidos grasos de cadena muy larga).

- TDC (Trasferrina Deficiente de Carboxilasas).

- Ácidos grasos poliinsaturados (PUFAS).

- Ácido Fitánico.

- ácido alfa amino adípico semialdehído (si no tiene codificación, se ha de poner en el volante).

Suero	2 a 5 ml. Centrifugar, alicuotar y congelar inmediatamente a -20°C hasta su envío al laboratorio de metabolopatías.
-------	--

4.3. Peticiones más frecuentes en muestra de orina.

A) Muestra de 12/24 horas.

- Ácidos orgánicos (se puede hacer en orina fresca, apartado 4.3.B).

- Aminoácidos (se puede hacer en orina fresca, apartado 4.3.B).

- Mucopolisacáridos (se deben recolectar como mínimo 20 mL, 2 tubos llenos).

- Homocisteína (para homocistinuria).

- Ácidos orótico (para ciclo de la urea).
- Oligosacáridos (se deben recolectar como mínimo 40 mL, 4 tubos llenos).

B) Muestra de primera hora de la mañana u orina reciente.

- Sulfitos en orina (se traerá lo antes posible en frío).

Los aminoácidos y los ácidos orgánicos se pueden determinar en orina de una micción. En la práctica se puede recoger la orina de urgencias (una micción) y a partir de ese momento recoger la de 24 horas (o tiempo controlado) y enviar TODA LA ORINA al Laboratorio.

Orina	<p>Recoger orina de 24 horas o de varias micciones. Mantener en nevera durante el periodo de recogida. Congelar a -20°C hasta su envío al laboratorio de metabolopatías.</p> <p>Remitir todo el volumen de orina. (Aunque se haya recogido poca cantidad)</p> <p>IMPORTANTE: Primera orina de la mañana para test de sulfitos.</p>
-------	---

4.4. Peticiones más frecuentes en tubo con TCA.

- Piruvato (ver apartado 3.2).
- Acetoacetato.
- Beta-hidroxibutirato.

No se enviará a la Fe si no está el Lactato alterado

El tubo de recogida de muestra es el mismo que el utilizado para la determinación de piruvato (apartado 3.2). Las condiciones de conservación son las mismas, por tanto se deben traer los tubos lo antes posible al laboratorio central (sección de Bioquímica general) conservados en frío.

- Para la determinación de acetoacetato, recoger otro tubo con TCA
- Para la determinación de beta-hidroxibutirato, se utiliza también tubo con TCA.

Si a un paciente se le piden las tres determinaciones (piruvato, acetoacetato y beta-hidroxibutirato), con 2 tubos de TCA es suficiente. Si únicamente se le

pide beta-hidroxibutirato, se puede realizar en el laboratorio con tiras reactivas, para ello la muestra debe ser un tubo de EDTA traído lo antes posible en frío al laboratorio (ver apartado 3.1).

4.5. Peticiones más frecuentes en LCR.

- Aminoácidos.

Otras pruebas se encuentran en la Tabla 1.

Tubo	Pruebas	Volumen	Condiciones
1	Citoquímica	5-10 gotas	
2	Aminas biógenas	10 gotas	Baño de hielo
3	Pterinas y 5-MTHF	10 gotas	Proteger de la luz. Baño de hielo
4	Aminoácidos	10 gotas	Baño de hielo
5	Lactato y piruvato		Tubo con TCA

Tabla 1. Pruebas que se pueden hacer en LCR.

En caso de duda bajar el LCR al laboratorio y se hará la distribución de la muestra

4.6. Pruebas más frecuentes en sangre en papel.

- Carnitina libre.

- Acilcarnitinas.

El contenedor de muestra es la tarjeta azul utilizada para las repeticiones del cribado neonatal (Papel Whatman 903). Se pueden encontrar en el servicio de Pediatría.

Se deben seguir las siguientes instrucciones para la recogida de muestra:

1. Depositar una gota de sangre sobre el papel o utilizar la sangre sobrante en la jeringa (Nota: NO UTILIZAR SANGRE CON ANTICOAGULANTES). Comprobar que quedan correctamente impregnadas las dos caras. Rellenar dos círculos siempre que sea posible (ver Figura 4).

2. Identificar la muestra con nombre y apellidos del paciente y nº de registro del laboratorio. Poner en la parte superior de la tarjeta las pruebas solicitadas.
3. Dejar secar hasta que la sangre se oscurezca.
4. Almacenar a temperatura ambiente hasta su envío al laboratorio central, sección de Bioquímica General, dentro de un sobre junto con la solicitud o lista de trabajo.

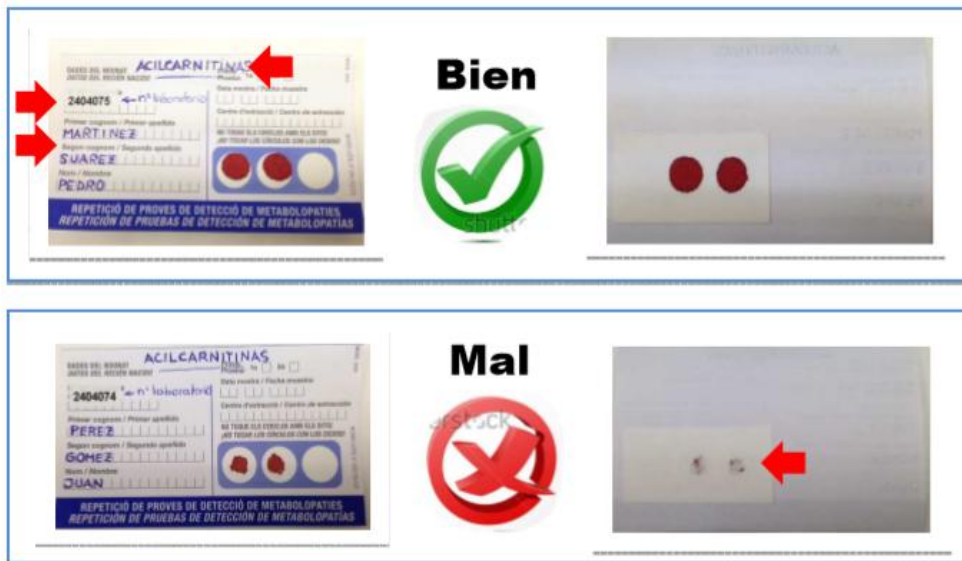


Figura 4. Correcto impregnado de la tarjeta metabólica.

ANEXO 1

Listado de pruebas más frecuentes para estudios metabólicos que se gestionan a través del Laboratorio de Metaboloopatías del Hospital La Fe.

Magnitud	Enfermedad	Muestra
Aminoácidos en S, O, LCR	Aminoacidopatías Defectos Ciclo Urea Defectos transporte de aminoácidos Acidurias orgánicas.	S, PL, OR, LCR (Centrifugar, alicuotar y congelar lo antes posible)
Fenilalanina Fenilalanina /Tirosina	Hiperfenilalaninemias	S, SP (Tarjeta de cribado neonatal)
Acilcarnitinas y carnitina libre	Defectos β -oxidación mitocondrial de ácidos grasos. Acidurias orgánicas.	SP (Tarjeta de cribado neonatal)
Ácido láctico, ácido pirúvico, β -OH-butilato, acetoacetato	Acidosis láctica congénita Enfermedades mitocondriales Acidurias orgánicas	Sangre total desproteinizada (consultar protocolo)
Ácidos orgánicos	Acidurias orgánicas Aminoacidopatías	OR
Succinilacetona	Tirosinemia tipo I	OR
Ácido orótico y orotidina	Defectos Ciclo Urea	OR
Homocisteína/Cisteína	Homocistinuria Alteraciones vasculares Defectos en metabolismo de cobalaminas Déficit cofactor Molibdeno	PL (EDTA) (baño de hielo, centrifugar y congelar inmediatamente)
Biotinidasa	Déficit de Biotinidasa	S
α -aminoadípico semialdehido	Convulsiones dependientes B6 Enfermedades peroxisomales	OR
Purinas y pirimidinas	Alteraciones en el metabolismo de purinas y pirimidinas Purinas: Déficit cofactor Molibdeno	OR
Test de SAICAR	Defecto metabolismo de purinas: déficit de adenilsuccinato liasa	OR
Sulfitos, test cualitativo	Déficit de sulfito oxidasa Déficit cofactor Molibdeno	OR (primera de la mañana!!!!)
Sulfocisteína	Déficit de sulfito oxidasa Déficit cofactor Molibdeno	S, PL, OR

S: SUERO, PL: PLASMA, SP: sangre en papel, OR: ORINA, LCR: Líquido Cefalorraquídeo.

Listado de pruebas más frecuentes para estudios metabólicos que se gestionan a través del Laboratorio de Metaboloopatías del Hospital La Fe.

Magnitud	Enfermedad	Muestra
Mucopolisacaridos Totales	Mucopolisacaridosis	OR
Mucopolisacaridos cromatografía	Mucopolisacaridosis	OR
Oligosacaridos	Glucoproteinosis y Glucogenosis II, III y VI	OR
Ácidos grasos de cadena muy larga	Enfermedades peroxisomales	S, PL
%CDT	Defectos congénitos de glicosilación	S (no plasma)
Isoformas sialotransferrina	Defectos congénitos de glicosilación	S (no plasma)
Galactosa cualitativa	Galactosemia	S, PL, OR
Galactosa cuantitativa	Galactosemia	S, PL
Cuerpos reductores	Galactosemia, Intolerancia a la fructosa Diabetes melitus, Síndrome de Fanconi Pentosuria	OR
Galactosa 1_fosfato	Galactosemia clásica, por déficit de galactosa 1-P uridil transferasa Galactosemia por déficit de UDP-Galactosa 4-epimerasa	ERITROCITOS
Guanidino acético y creatina	Defectos biosíntesis y transporte de creatina	OR

S: SUERO, PL: PLASMA, SP: sangre en papel, OR: ORINA, LCR: Líquido Cefalorraquídeo.

Listado de pruebas más frecuentes para estudios metabólicos que se gestionan a través del Laboratorio de Metabolopatías del Hospital La Fe (continuación).

ANEXO 2.

Pruebas del Laboratorio de Metabopatías del hospital La Fe.

PRUEBA	VOLUMEN NECESARIO	CONTENEDOR	CONDICIONES ESPECIALES
% CDT ó CDG		TUBO SECO	
ACETIL-CoA: GLUCOSAMINO N-ACETIL TRANSFERASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
ACETOACETATO	1 ml	TUBO PERCLORICO	Baño de hielo
ACETOACETIL-CoA TIOLASA	5-10 ml	EDTA	
ACIDO GLUTARICO / OH GLUTARICO		ORINA 24 HORAS	
ACIDO FITANICO		TUBO SECO	
ACIDO HOMOGENSISICO		ORINA 24 HORAS	
ACIDO LACTICO	1 ml	TUBO PERCLORICO	Baño de hielo
ACIDO N ACETILASPARTICO		ORINA 24 HORAS	
ACIDO OROTICO		ORINA 24 HORAS	
ACIDO PIPECOLICO		TUBO SECO	
ACIDO PIRUVICO	1 ml	TUBO PERCLORICO	Baño de hielo
ACIDO PRISTANICO		TUBO SECO	
ACIDO SIALICO LIBRE	50 ml	ORINA 24 HORAS	
ACIDOS BILIARES ORINA		ORINA 24 HORAS	
ACIDOS BILIARES SUERO		TUBO SECO	
ACIDOS GRASOS DE CADENA IMPAR (OLFCA)		TUBO SECO	
ACIDOS GRASOS DE CADENA MUY LARGA CEL. MONONUCLEARES		EDTA	
ACIDOS GRASOS DE CADENA MUY LARGA		TUBO SECO	
ACIDOS ORGANICOS OR.	50-100 ml	ORINA 24 HORAS	
ACILCARNITINAS		TUBO SECO	
ACILGLICINAS		ORINA 24 HORAS	
AGCML (AC. GRASOS DE CADENA MUY LARGA) CEL. MONONUC.		EDTA	
AGCML (ACIDOS GRASOS DE CADENA MUY LARGA) SUERO		TUBO SECO	
ALANINA		TUBO SECO	
AMINOACIDOS ORINA	50 ml	ORINA 24 HORAS	
AMINOACIDOS SUERO	1-2 ml	TUBO SECO	
GLUTAMINA		TUBO SECO	
CITRULINA		TUBO SECO	
GLICINA		TUBO SECO	
ARGININA		TUBO SECO	
TAURINA		TUBO SECO	
ALANINA		TUBO SECO	
TIROSINA		TUBO SECO	
METIONINA		TUBO SECO	

Listado de pruebas para estudios metabólicos que se gestionan a través del Laboratorio de Metabopatías del Hospital La Fe.

VALINA		TUBO SECO	
FENILALANINA		TUBO SECO	
ISOLEUCINA		TUBO SECO	
LEUCINA		TUBO SECO	
ORNITINA		TUBO SECO	
LISINA		TUBO SECO	
AMINOLEVULINICO DESHIDRATASA	5-10 ml	HEPARINA DE SODIO	
ARGINASA	2-4 ml	EDTA	
ARGININA		TUBO SECO	
ARGINOSUCCINATO LIASA (ASA)	2-4 ml	EDTA	
ARILSULFATASA A	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
ARILSULFATASA B	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
ARILSULFATASA C	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
BIOPTERINA, PTERINAS, PTERIDINAS		ORINA 24 HORAS	Proteger de la luz
BIOTINIDASA		TUBO SECO	
CARNITINA TOTAL Y LIBRE		TUBO SECO	
CATEPSINA K		TUBO SECO	
CISTINA EN ORINA		ORINA 24 HORAS	
CISTINA INTRALEUCOCITARIA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
CITRATO SINTASA	5-10 ml	EDTA	
CITRULINA		TUBO SECO	
COENZIMA Q 10		TUBO SECO	
CUERPOS REDUCTORES		ORINA 24 HORAS	
DIHIDROPTERINA REDUCTASA	5-10 ml	HEPARINA DE SODIO	
ESTEROLES		TUBO SECO	Proteger de la luz
FENILALANINA		TUBO SECO	
GALACTOCEREBROSIDASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
GALACTOQUINASA	4 ml	EDTA	
GALACTOSA		TUBO SECO	
GALACTOSA 1 P ERITROCITOS	4 ml	EDTA	
GALACTOSA EN PLASMA	2 ml	EDTA	
GALACTOSA1-P- URIDILTRANSFERASA	4 ml	EDTA	Control paralelo
GALACTOSA-6-SULFATO SULFATASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
GLICEROL Y GLICEROL 3-P		ORINA 24 HORAS	
GLICINA		TUBO SECO	
GLUTAMINA		TUBO SECO	
GUANIDINOACETICO Y CREATINA		ORINA 24 HORAS	
HEPARAN-N-SULFATASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
HEXOSAMINIDASA A	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
HEXOSAMINIDASA A Y B (TOTAL)	10 ml	HEPARINA DE SODIO	

Listado de pruebas para estudios metabólicos que se gestionan a través del Laboratorio de Metabolopatías del Hospital La Fe (continuación).

HIDROLASAS LISOSOMALES	3-5 ml	TUBO SECO	
HISTIDINA		TUBO SECO	
HOMOCISTEÍNA Y CISTEÍNA EN ORINA		ORINA 24 HORAS	
HOMOCISTEÍNA Y CISTEÍNA EN PLASMA	2-3 ml	EDTA	Baño de hielo
IDURONOSULFATASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
ISOFORMAS DE APO CIII		TUBO SECO	
ISOFORMAS DE TRANFERRINA		TUBO SECO	
ISOFORMAS DE α -1 ANTITRIPSINA		TUBO SECO	
ISOFORMAS SIALOTRANSFERRINA		TUBO SECO	
ISOLEUCINA		TUBO SECO	
LEUCINA		TUBO SECO	
LISINA		TUBO SECO	
METILCROTONIL-CoA CARBOXILASA	5-10 ml	EDTA	
METIONINA		TUBO SECO	
MUCOPOLISACARIDOS TOTALES/GLUCOSAMINOGLICANOS	50 ml	ORINA 24 HORAS	
MUFAS (AC. GRASOS MONOINSATURADOS) EN CEL. MONONUC.		EDTA	
MUTACIONES	5-10 ml	EDTA	
N ACETIL ASPARTATO		ORINA 24 HORAS	
N-ACETILGLUCOSAMINA-6-SULFATO SULFATASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
N-ACETIL- α -GALACTOSAMINIDASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
N-ACETIL- α -GLUCOSAMINIDASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
OLIGOSACARIDOS EN ORINA	50 ml	ORINA 24 HORAS	
ORNITINA		TUBO SECO	
OROTIDINA		ORINA 24 HORAS	
PALMITOIL PROTEINA TIOESTERASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
PIRUVATO CARBOXILASA	5-10 ml	EDTA	
PLASMALOGENOS EN CELULAS MONONUCLEARES		EDTA	
PROPIONIL CoA CARBOXILASA	5-10 ml	EDTA	
PTERIDINAS		ORINA 24 HORAS	
PUFFAS (AC. GRASOS POLIINSATURADOS) EN CEL. MONONUC.		EDTA	
PURINAS PIRIMIDINAS		ORINA 24 HORAS	
SUCCINIL ACETONA		ORINA 24 HORAS	
SUCCINIL CoA TRANSFERASA	5-10 ml	EDTA	
SULFATIDOS	Todo el volum.	ORINA 24 HORAS	
SULFITEST		ORINA 1* HORA	
SULFOCISTEINA		TUBO SECO	
TAURINA		TUBO SECO	
TEST DE BERRY	50 ml	ORINA 24 HORAS	
TEST DE BRAND		ORINA 24 HORAS	
TEST DE SAICAR		ORINA 24 HORAS	

Listado de pruebas para estudios metabólicos que se gestionan a través del Laboratorio de Metabolopatías del Hospital La Fe (continuación).

TIROSINA		TUBO SECO	
UDP GALACTOSA -4-EPIMERASA	4 ml	EDTA	Control paralelo
VALINA		TUBO SECO	
α -FUCOSIDASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
α -GALACTOSIDASA A	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
α -GLUCOSIDASA ACIDA	5 ml	EDTA	
α -IDURONIDASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
α -MANOSIDASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
β -GALACTOSIDASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
β -GLUCOCEREBROSIDASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
β -GLUCURONIDASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	
β -HIDROXIBUTIRATO	1 ml	TUBO PERCLORICO	Baño de hielo
β -MANOSIDASA	10 ml	HEPARINA DE SODIO	

Listado de pruebas para estudios metabólicos que se gestionan a través del Laboratorio de Metabolopatías del Hospital La Fe (continuación).

ANEXO 3

Laboratorios externos privados y otras vías.

Se expone la lista de laboratorios externos junto con las pruebas que se pueden solicitar atendiendo al desorden metabólico sospechado.

- Genética/ unidad de lisosomales de Santiago de Compostela. La extracción la hace genética coordina La Dra E. Garcia Paya y en Santiago El Dr. Colon. Atraves de la plataforma del proyecto FIND

- Alexion (pruebas para déficit de lipasa ácida lisosomal).

- Sanofi Genzyme (pruebas en papel seco para depósito lisosomal). (actualmente lo coordina genética en proyecto FIND. Pero se puede hacer tb por peticiones en papel seco desde H. día.

* Enfermedad de Pompe (Alfa-glucosidasa ácida).

* Enfermedad de Gaucher (actividad de las enzimas beta-glucosidasas) y enfermedad MPS I (alfa linuronidasa).

* Enfermedad de Fabry (alfa glucosidasa A).