

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas
Nómina de Exámenes 2018

EXAMEN	DESCRIPCIÓN	PATOLOGIAS ASOCIADAS	TIPO DE DETERMINACIÓN	TIPO DE MUESTRA PRIMARIA	AYUNO	TIEMPO DE REPORTE (Días hábiles)	TIEMPO DE REPORTE URGENCIAS(*) (Días hábiles)	MÉTODO	OTROS NOMBRES
Ácido Láctico	Determinación de nivel de ácido Láctico	<i>Glicogenosis, Desordenes Mitocondriales</i>	Cuantitativa	Sangre, LCR	3 horas (en sangre)	5 días	NA	Enzimático	<i>Lactato, Lactacidemia</i>
Ácido Metilmalónico	Informa sobre la ausencia o presencia de Ácido Metilmalónico	<i>Acidemia Metilmalónica</i>	Cualitativa	Orina	NR	10 días	NA	Cromatografía en Capa Fina	<i>Cromatografía de Ácido Metilmalónico, AMM</i>
Ácidos Orgánicos	Determinación del perfil de Ácidos orgánicos	<i>Acidurias Orgánicas</i>	Cualitativa	Orina	NR	15 días	7 días	Cromatografía de Gases/Espectrometría de Masas	NA
Ácido Orótico	Determinación del nivel de Ácido Orótico.	<i>Defectos del Ciclo de la Urea</i>	Cuantitativa	Orina	NR	10 días	NA	Cromatografía de Gases/Espectrometría de Masas con dilución isotópica	Cuantificación de Ac. orótico
Ácido Pirúvico	Determinación de nivel de Ácido Pirúvico	<i>Glicogenosis, Desordenes Mitocondriales</i>	Cuantitativa	Sangre	3 horas	5 días	NA	Enzimático	<i>Piruvato</i>
Alfa-Iduronidasa	Determinación de la actividad enzimática de Alfa-Iduronidasa	<i>Mucopolisacaridosis tipo I</i>	Cuantitativa	Sangre	NR	15 días	NA	Fluorométrico	NA
Alfa-Galactosidasa	Determinación de actividad enzimática de Alfa-Galactosidasa	<i>Enfermedad de Fabry</i>	Cuantitativa	Sangre, GSS	NR	15 días	NA	Fluorométrico	<i>α-galactosidasa, Alfa-gal, Enfermedad de Fabry</i>
Aminoacidemia	Entrega un perfil de 8 aminoácidos	<i>Aminoacidopatías</i>	Cualitativa	Sangre	3 - 6 horas	10 días	NA	Cromatografía en Capa Fina	<i>Aminoácidos cualitativo en sangre</i>
Aminoaciduria	Entrega un perfil de 7 aminoácidos	<i>Aminoacidopatías</i>	Cualitativa	Orina	NR	10 días	NA	Cromatografía en Capa Fina	<i>Aminoácidos cualitativo en orina</i>
Ari sulfatasa A	Actividad Enzimática de Ari sulfatasa A	<i>Leucodistrofia Metacromática</i>	Cuantitativa	Sangre	NR	15 días	NA	Fluorométrico	<i>Ari A</i>
Ari sulfatasa B	Actividad Enzimática de Ari sulfatasa B	<i>Mucopolisacaridosis VI</i>	Cuantitativa	Sangre*, GSS**	NR	15 días	NA	Colorimétrico*, Fluorométrico**	<i>Ari B</i>
Beta-Galactosidasa	Actividad Enzimática de B-Galactosidasa	<i>Gangliosidosis GM1, Mucopolisacaridosis tipo IVB</i>	Cuantitativa	Sangre, GSS	NR	15 días	NA	Fluorométrico	<i>β-galactosidasa</i>
Beta-Glucosidasa	Actividad Enzimática de B-Glucosidasa	<i>Enfermedad de Gaucher</i>	Cuantitativa	Sangre, GSS	NR	15 días	NA	Fluorométrico	<i>Glucocerebrosidasa, Gaucher</i>
Beta-Glucoronidasa	Actividad Enzimática de B-Glucoronidasa	<i>Mucopolisacaridosis VII</i>	Cuantitativa	Sangre	NR	15 días	NA	Enzimático con detección fluorométrica	NA
Biotinidasa	Actividad enzimática de Biotinidasa	<i>Deficiencia de Biotinidasa</i>	Cuantitativa	GSS	NR	5 días	NA	En actualización	<i>Biotin Hidrolisis, Amidasa, Lipoamidasa</i>
Ceruloplasmina	Actividad Enzimática de Ceruloplasmina	<i>Enfermedad de Wilson y Enfermedad de Menkes</i>	Cuantitativa	Sangre	3 horas (Niños), 3 - 6 horas (Adultos)	15 días	NA	Enzimático con detección colorimétrica	NA
Cromatografía de Azúcares	Determinación de los tipos de azúcares excretados	<i>Desordenes en metabolismo de Carbohidratos</i>	Cualitativa	Orina	NR	10 días	NA	Cromatografía en Capa Fina	<i>Azúcares en orina</i>

Cromatografía de Oligosacáridos	Determinación de los tipos de oligosacáridos excretados	<i>Oligosacáridosis</i>	Cualitativa	Orina	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	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, Fenilketonuria</i>	Cuantitativa	GSS	NR	5 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>PKU, Fenilalanina en sangre</i>
Cuantificación de Tirosina	Determina los niveles de Tirosina	<i>Tirosinemia, Hiperfenilalaninemias</i>	Cuantitativa	GSS	3 horas (en pacientes PKU)	10 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>Tirosina</i>
Galactosa 1-Fosfato Uridil Transferasa (GFU)	Determinación de la actividad enzimática de G1P-UT	<i>Galactosemia Clásica</i>	Cuantitativa	GSS	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	NR	5 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>GAO</i>
Hexosaminidasa Total	Actividad Enzimática de Hexosaminidasa Total	<i>Tay-Sachs y Sandhoff</i>	Cuantitativa	Sangre	NR	15 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	----
Hexosaminidasa A	Actividad Enzimática de Hexosaminidasa A	<i>Tay-Sachs</i>	Cuantitativa	Sangre	NR	15 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	----
Hormona Tiroestimulante	Determinación del nivel de TSH neonatal	<i>Hipotiroidismo Congénito</i>	Cuantitativa	GSS	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	NR	15 días	NA	<i>Enzimático con detección fluorométrica</i>	<i>Estudio de MPS tipo II</i>
Aminoácidos de cadena ramificada	Determinación de los niveles de Leucina, Isoleucina y aloisoleucina	<i>Enfermedad orina olor a Jarabe de Arce</i>	Cuantitativa	GSS	NR	5 días	NA	<i>Colorimétrico</i>	<i>MSUD</i>
N-acetilgalactosamina-6-sulfatasa	Actividad Enzimática de N-acetilgalactosamina-6-sulfatasa	<i>Mucopolisacaridosis tipo IVA</i>	Cuantitativa	Sangre, GSS	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	3 - 6 horas	10 días	NA	<i>Espectrometría de Masas en Tándem</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	3 - 6 horas. Paciente crítico: NR	5 días	3 días	<i>Espectrometría de Masas en Tándem</i>	<i>Acilcarnitina, Espectrometría de Masas en Tándem, EMT</i>
Pesquisa Neonatal Ampliada	Incluye: Perfil de Aminoácidos y Acilcarnitinas Succinilacetona Galactosa Total, Galactosa-1-PUT, Tripsina Inmunorreactiva, 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	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 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	NR	15 días	NA	<i>Enzimático con detección fluorométrica y colorimétrica</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	NR	5 días	NA	<i>Colorimétrico</i>	<i>Screening Básico en orina, Sustancias Reductoras en Orina (Benedict), 2,4DNPH</i>
Screening Mucolipidosis	Actividad Enzimática de B-Glucuronidasa y Hexosaminidasa Total	<i>Mucopolipidosis</i>	Cuantitativa	Sangre	NR	15 días	NA	<i>Fluorométrico</i>	<i>Mucopolipidosis</i>
Screening de Mucopolisacaridos	Incluye : Test de Berry, Test de DMB, Cromatografía de Glicosaminoglicanos	<i>Mucopolisacaridosis</i>	Incluye Tests Cualitativos y Cuantitativos	Orina	NR	15 días	NA	<i>Colorimétrica y Cromatografía en Capa Fina</i>	<i>Screening de Glicosaminoglicanos, Screening de MPS, Cuantificación de MPS o Glicosaminoglicanos.</i>
Succinilacetona	Determina los niveles de Succinilacetona	<i>Tirosinemia</i>	Cuantitativa	Orina	NR	15 días	NA	<i>Cromatografía de Gases/Espectrometría de Masas con dilución isotópica</i>	<i>NA</i>

Test de Alopurinol	Curva de Excreción de Acido Orotico tras ingesta de Alopurinol	<i>Defectos del Ciclo de la Urea</i>	Cuantitativa	Orina	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	NR	5 días	NA	<i>Colorimétrico</i>	<i>Mucopolisacaridos Cualitativos, Glicosaminoglicanos cualitativos</i>
Test de Sulfitos	Informa la presencia o ausencia de Sulfitos	<i>Deficiencia de Sulfito oxidasa</i>	Cualitativa	Orina	NR	5 días	NA	<i>Colorimétrico</i>	<i>Sulfitos, Sulfitos en orina</i>
Tripsina inmunoreactiva	Determinación del nivel de Tripsina neonatal.	<i>Fibrosis Quística</i>	Cuantitativa	GSS	NR	5 días	NA	<i>Inmunofluorométrico</i>	<i>IRT, Tripsinogeno inmunorreactivo</i>
17-α-OH-Progesterona	Determinación del nivel de 17- α -OH-Progesterona	<i>Hiperplasia Suprarrenal Congénita</i>	Cuantitativa	GSS	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: 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.