

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas
Nómina de Exámenes

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	ARANCEL 2016
Ácido Láctico	Determinación de nivel de ácido Láctico	<i>Glicogenosis, Desordenes Mitocondriales</i>	Cuantitativa	Sangre, LCR	3 horas (en sangre)	5 días	NA	En actualización	<i>Lactato, Lactacidemia</i>	28.000
Ácido Metilmalonico	Informa sobre la ausencia o presencia de Ácido Metilmalonico	<i>Acidemia Metilmalónica</i>	Cualitativa	Orina	NR	10 días	NA	<i>Cromatografía en Capa Fina</i>	<i>Cromatografía de Acido Metilmalonico, AMM</i>	25.500
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	184.500
Ácido Orótico	Determinación del nivel de Acido Orotico.	<i>Defectos del Ciclo de la Urea</i>	Cuantitativa	Orina	NR	10 días	NA	Cromatografía de Gases/Espectrometría de Masas con dilución isotópica	<i>Cuantificación de Ac. orotico</i>	92.000
Ácido Pirúvico	Determinación de nivel de Acido Pirúvico	<i>Glicogenosis, Desordenes Mitocondriales</i>	Cuantitativa	Sangre	3 horas	5 días	NA	En actualización	<i>Piruvato</i>	33.000
Alfa-Iduronidasa	Determinación de la actividad enzimática de Alfa-Iduronidasa	<i>Mucopolisacaridosis tipo I</i>	Cuantitativa	Sangre	NR	15 días	NA	Fluorométrico	NA	110.000
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>	130.000* 32.200**
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>	28.000
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>	28.000
Amonio	Determinación de nivel de amonio	<i>Defectos del Ciclo de la Urea, Acidemias Orgánicas</i>	Cuantitativa	Sangre	3 horas	5 días	3 días	En actualización	<i>Amonemia</i>	30.000
Ari sulfatasa A	Actividad Enzimática de Ari sulfatasa A	<i>Leucodistrofia Metacromatica</i>	Cuantitativa	Sangre	NR	15 días	NA	Fluorométrico	<i>Ari A</i>	130.000
Ari sulfatasa B	Actividad Enzimática de Ari sulfatasa B	<i>Mucopolisacaridosis VI</i>	Cuantitativa	Sangre*, GSS**	NR	15 días	NA	Colorimetrico*, Fluorometrico**	<i>AriB</i>	130.000* 40.200**
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>	130.000* 32.200**
Beta-Glucosidasa	Actividad Enzimática de B-Glucosidasa	<i>Enfermedad de Gaucher</i>	Cuantitativa	Sangre*, GSS**	NR	15 días	NA	Fluorométrico	<i>Glucocerebrosidasa, Gaucher</i>	130.000* 40.200**
Beta-Glucoronidasa	Actividad Enzimática de B-Glucoronidasa	<i>Mucopolisacaridosis VII</i>	Cuantitativa	Sangre	NR	15 días	NA	Enzimático con detección fluorométrica	NA	51.000
Biotinidasa	Actividad enzimática de Biotinidasa	<i>Deficiencia de Biotinidasa</i>	Cuantitativa	GSS	NR	5 días	NA	En actualización	<i>Biotin Hidrolisin, Amidasa, Lipoamidasa</i>	11.000
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	17.000
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>	30.000
Cromatografía de Oligosacáridos	Determinación de los tipos de oligosacáridos excretados	<i>Oligosacáridosis</i>	Cualitativa	Orina	NR	15 días	NA	Cromatografía en Capa Fina	<i>Oligosacáridos</i>	75.000

Cuantificación de Aminoácidos	Entrega un perfil de aminoácidos	<i>Aminoacidopatías</i>	Cuantitativa	Orina	3 - 6 horas (en sangre)	15 días	NA	Cromatografía líquida/Espectrometría de masas	<i>Aminoácidos Cuantitativos, Análisis de Aminoácidos</i>	126.500
Cuantificación de Fenilalanina	Determina los niveles de Fenilalanina	<i>Hiperfenilalaninemias, Fenilketonuria</i>	Cuantitativa	GSS	NR	5 días	NA	Fluorométrico	<i>PKU, Fenilalanina en sangre</i>	20.250
Cuantificación de Tirosina	Determina los niveles de Tirosina	<i>Tirosinemia, Hiperfenilalaninemias</i>	Cuantitativa	GSS	NR	10 días	NA	Fluorométrico	<i>Tirosina</i>	20.250
Galactosa 1-Fosfato Uridil Transferasa (GFU)	Determinación de la actividad enzimática de G1P-UT	<i>Galactosemia Clásica</i>	Cuantitativa	GSS	NR	5 días	NA	Fluorométrico	<i>G1P-UT, GALT</i>	20.000
Galactosa Total	Determinación de los niveles de Galactosa	<i>Galactosemia</i>	Cuantitativa	GSS	NR	5 días	NA	Fluorométrico	<i>GAO</i>	20.000
Hexosaminidasa Total	Actividad Enzimática de Hexosaminidasa Total	<i>Tay-Sachs y Sandhoff</i>	Cuantitativa	Sangre	NR	15 días	NA	Fluorométrico	---	56.000
Hexosaminidasa A	Actividad Enzimática de Hexosaminidasa A	<i>Tay-Sachs</i>	Cuantitativa	Sangre	NR	15 días	NA	Fluorométrico	---	108.000
Hormona Tiroestimulante	Determinación del nivel de TSH neonatal	<i>Hipotiroidismo Congénito</i>	Cuantitativa	GSS	NR	5 días	NA	Fluorométrico	<i>TSH</i>	13.000
Iduronato-2-sulfatasa	Actividad Enzimática de Iduronato-2-sulfatasa	<i>Mucopolisacaridosis tipo II</i>	Cuantitativa	Sangre*, GSS**	NR	15 días	NA	Enzimático con detección fluorométrica	<i>Estudio de MPS tipo II</i>	136.000* 80.000**
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	Colorimétrico	<i>MSUD</i>	20.250
N-acetilgalactosamina-6-sulfatasa	Actividad Enzimática de N-acetilgalactosamina-6-sulfatasa	<i>Mucopolisacaridosis tipo IVB</i>	Cuantitativa	Sangre*, GSS**	NR	15 días	NA	Fluorométrico	<i>Estudio de MPS IVB</i>	130.000* 80.000**
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	Espectrometría de Masas en Tándem	<i>Carnitina Total y Libre, Carnitina Total, Libre y Esterificada</i>	68.000
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	Espectrometría de Masas en Tándem	<i>Acilcarnitina, Espectrometría de Masas en Tándem, EMT</i>	49.600
Pesquisa Neonatal Ampliada	Incluye: Perfil de Aminoácidos y Acilcarnitinas Succinilacetona Galactosa Total, Galactosa-1-PUT, Tripsina Inmuno reactiva, 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	Espectrometría de Masas en Tándem y otros métodos	<i>Screening Neonatal Ampliado, PNA, Pesquisa Ampliada, Screening Metabólico Ampliado.</i>	82.000
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	Enzimático con detección fluorométrica y colorimétrica	<i>Screening Lisosomal</i>	255.500
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	Colorimétrico	<i>Screening Básico en orina, Sustancias Reductoras en Orina (Benedict), 2,4DNPH</i>	15.000
Screening Mucopolipidosis	Actividad Enzimática de B-Glucuronidasa y Hexosaminidasa Total	<i>Mucopolipidosis</i>	Cuantitativa	Sangre	NR	15 días	NA	Fluorométrico	<i>Mucopolipidosis</i>	37.000
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	Colorimétrico y Cromatografía en Capa Fina	<i>Screening de Glicosaminoglicanos, Screening de MPS, Cuantificación de MPS o Glicosaminoglicanos.</i>	78.500

Succinilacetona	Determina los niveles de Succinilacetona	<i>Tirosinemia</i>	Cuantitativa	Orina	NR	15 días	NA	Cromatografía de Gases/Espectrometría de Masas con dilución isotópica	NA	184.500
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	Cromatografía de Gases/Espectrometría de Masas	<i>Curva de Alopurinol, Test de carga de Alopurinol</i>	258.200
Test de Berry	Informa la presencia o ausencia de mucopolisacáridos en orina.	<i>Mucopolisacaridosis</i>	Cualitativa	Orina	NR	5 días	NA	Colorimétrico	<i>Mucopolisacáridos Cualitativos, Glicosaminoglicanos cualitativos</i>	16.300
Test de Sulfitos	Informa la presencia o ausencia de Sulfitos	<i>Deficiencia de Sulfito oxidasa</i>	Cualitativa	Orina	NR	5 días	NA	Colorimétrico	<i>Sulfitos, Sulfitos en orina</i>	14.800
Tripsina inmunoreactiva	Determinación del nivel de Tripsina neonatal.	<i>Fibrosis Quística</i>	Cuantitativa	GSS	NR	5 días	NA	Inmunofluorométrico	<i>IRT, Tripsinogeno inmunoreactivo</i>	21.000
17-α-OH-Progesterona	Determinación del nivel de 17-α-OH-Progesterona	<i>Hiperplasia Suprarrenal Congénita</i>	Cuantitativa	GSS	NR	5 días	NA	Inmunofluorométrico	<i>17-OHP, 17 Hidroxi progesterona</i>	21.000

EXÁMEN	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	ARANCEL 2016**	DERIVACIÓN
Acidos Grasos de Cadena Muy Larga	Perfil de Metabolitos	Adrenoleucodistrofia	Cuantitativa	Sangre	3 horas	1 mes	NA	Cromatografía de Gases/Espectrometría de Masas	<i>Screening Peroxisomal, Acido Fitanico</i>	353.000	Kennedy Krieger Institute. EE.UU.

**Incluye costo de envío

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 Manual de Toma de Muestras del Laboratorio.