



Clínic
Barcelona

Centro de Diagnóstico
Biomédico

Errores Congénitos del Metabolismo IBC Conócenos

Diagnóstico Bioquímico y Molecular de las
Enfermedades Metabólicas Hereditarias

Hospital Clínic de Barcelona
Centro de Diagnóstico Biomédico
Servicio de Bioquímica y Genética Molecular



Generalitat de Catalunya
Departament de Salut



¿Quiénes somos?

La Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC, anteriormente Instituto de Bioquímica Clínica (IBC), desde su creación en 1969, ha mantenido dos programas fundamentales de actuación: cribado neonatal y diagnóstico selectivo de enfermedades metabólicas hereditarias (EMH), siendo este último objeto del presente folleto.

Con el fin de mejorar el diagnóstico y prevención de las EMH hemos ido ampliando progresivamente el campo de actuación, de forma que en la actualidad cubrimos un am-

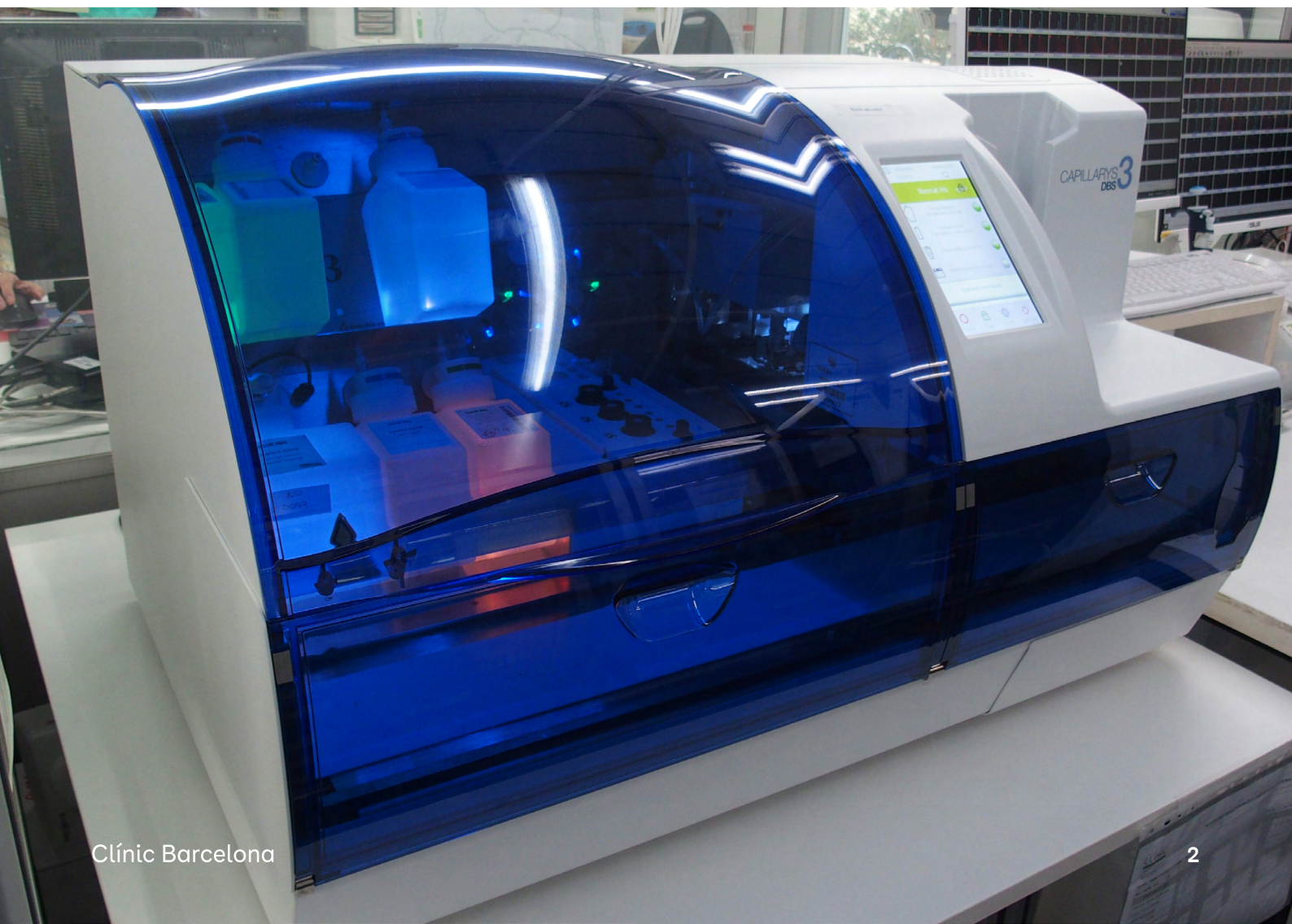
plio abanico diagnóstico a nivel bioquímico, además realizamos el diagnóstico molecular de todas las EMH mediante el estudio del exoma completo.

La Sección de Errores Congénitos del Metabolismo (ECM) es centro de referencia en España para el diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias, así como un importante centro de investigación y desarrollo en el ámbito de estas enfermedades.

Certificaciones y acreditaciones

La sección de ECM, dispone de un Sistema de Gestión de la Calidad de acuerdo a la Norma ISO 9001. Además, las determinaciones ligadas al cribado neonatal y ciertas determinaciones de EMH están acreditadas por la Norma ISO 15189.

<https://www.enac.es/documents/7020/252f67f2-d7a4-4bd3-93c0-5f7bae1f6e65>



Programas de evaluación externa de la calidad

Participamos en los siguientes programas de calidad externa ERNDIM, específicos para el diagnóstico de las EMH:

- Cuantitativo de aminoácidos en plasma
- Cuantitativo de ácidos orgánicos en orina
- Ensayos especiales en suero
- Ensayos especiales en orina
- Enzimas lisosomales
- Cistina en leucocitos
- Pruebas de competencia “Proficiency” para:
 - » Ácidos orgánicos en orina
 - » Aminoácidos en plasma
 - » Acilcarnitinas

- » Defectos Congénitos de Glicosilación (CDG)
- » Mucopolisacáridos en orina
- » Examen de competencia global en orina.

Somos uno de los 3 centros organizadores del programa del control externo de la calidad para la competencia de ácidos orgánicos de ERNDIM.





Tiempos de respuesta

Estudios de metabolitos
en fluidos biológicos

**<15
días**

Estudios enzimáticos en
leucocitos

**28
días**

Estudios moleculares para
el análisis de una mutación
concreta

**<30
días**

Diagnóstico prenatal en
líquido amniótico

**15
días**

Diagnóstico prenatal en
vellosidades de corion

**15
días**

Estudios enzimáticos en sangre
impregnada en papel y suero

**15
días**

Estudios en fibroblastos
(incluyendo el cultivo de la
biopsia de piel)

**90
días**

Búsqueda de mutaciones
por secuenciación Sanger o
secuenciación masiva (NGS)

consultar

Diagnóstico prenatal en
amniocitos cultivados

**28
días**

Diagnóstico prenatal en
vellosidades de corion cultivadas

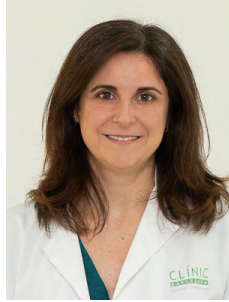
**28
días**



Facultativos

Dra. Judit García - Jefe Sección

Diagnóstico bioquímico y genético de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (EMH), en especial del metabolismo intermediario: Aminoacidopatías, acidurias orgánicas, deficiencia cerebral de creatina, deficiencias de beta-oxidación mitocondrial y de coenzimaQ10. Tipificación de glucosaminoglicanos. Confirmación diagnóstica de las detecciones positivas del Programa de Cribado Neonatal de Cataluña.



Área tecnológica: Espectrometría de masas en tándem (HPLC-MS/MS), Cromatografía de gases-espectrometría de masas (GC-MS) y cromatografía líquida de ultra alta resolución (UPLC). Técnicas de biología molecular.

Investigación: Grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del IDIBAPS y CIBER de Enfermedades Raras. Investigación basada en la identificación de nuevos genes y nuevas aproximaciones terapéuticas en EMH. Estudio de nuevos biomarcadores para mejorar el diagnóstico de EMH y desarrollo de pruebas de segundo nivel para aumentar la eficacia del Programa de Cribado Neonatal de Cataluña.

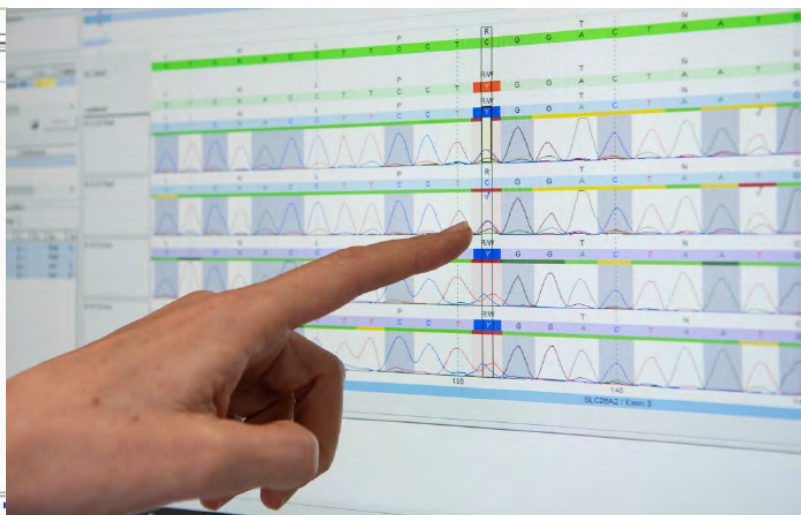
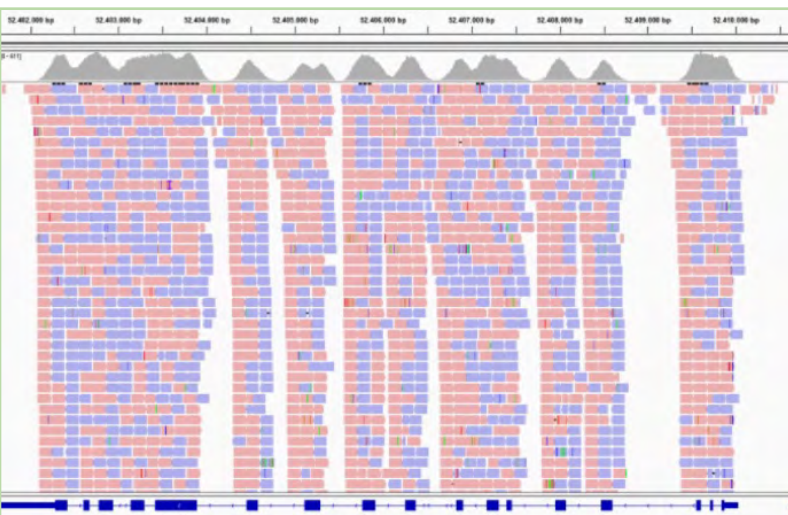
Dra. Ana Argudo

Cribado neonatal de Catalunya. Detección precoz de 25 enfermedades, incluyendo marcadores de segundo nivel. Valoración de TRECS en sangre impregnada en papel para el seguimiento de las inmunodeficiencias combinadas graves.



Área tecnológica: Técnicas de biología molecular, inmunoensayos, espectrometría de masas en tándem (HPLC-MS/MS), electroforesis capilar.

Investigación: Grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del IDIBAPS. Investigación basada en la implementación de nuevas enfermedades en el programa de cribado mediante metodologías de biología molecular. Efecto de las transfusiones en neonatos.

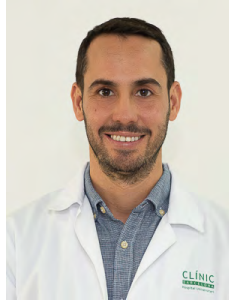




Facultativos

Dr. José Manuel González de Aledo

Cribado neonatal de Catalunya. Detección precoz de 25 enfermedades, incluyendo marcadores de segundo nivel. Valoración de TRECS en sangre impregnada en papel para el seguimiento de las inmunodeficiencias combinadas graves.



Área tecnológica: Electroforesis capilar, espectrometría de masas en tándem (HPLC-MS/MS) inmunoensayos y técnicas de biología molecular.

Investigación: Grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del IDIBAPS. Cribado neonatal de la enfermedad de células falciformes. Estudios en relación a la detección del déficit adquirido de vitamina B12. Efecto de las transfusiones en neonatos. Desarrollo de biomarcadores de segundo nivel del programa de cribado neonatal de Cataluña mediante espectrometría de masas en tándem. Uso del cfDNA para el diagnóstico de cáncer de pulmón.

Dra. Sonia Pajares

Diagnóstico bioquímico de los defectos del metabolismo intermedio. Confirmación diagnóstica de las detecciones positivas del Programa de Cribado Neonatal de Cataluña.



Área tecnológica: Actividades de los enzimas lisosomales en tejidos, células y fluidos biológicos. Actividades de los enzimas la cadena respiratoria mitocondrial y del complejo piruvato deshidrogenasa en músculo y fibroblastos. Técnicas de biología molecular

Investigación: Grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del IDIBAPS y CIBER de Enfermedades Raras. Desarrollo de diversas metodologías por espectrometría de masas en tándem para el diagnóstico bioquímico de enfermedades lisosomales y para las pruebas de segundo nivel del programa de cribado neonatal de Cataluña.





Facultativos

Dra. Laura Gort

Diagnóstico molecular de las enfermedades lisosomales y de las alteraciones del metabolismo energético mitocondrial, así como de otras enfermedades de metabolismo intermedio. Interpretación de exoma celular. Confirmación diagnóstica de las detecciones positivas del Programa de Cribado Neonatal de Cataluña.



Área tecnológica: Actividades de los enzimas lisosomales en tejidos, células y fluidos biológicos. Actividades de los complejos de la cadena respiratoria mitocondrial y del complejo piruvato deshidrogenasa en músculo y fibroblastos. Técnicas de biología molecular.

Investigación: Grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del IDIBAPS y CIBER de Enfermedades Raras. Nuestra investigación se centra en el estudio de biomarcadores y en nuevas aproximaciones terapéuticas.

Dra. Rosa López

Cribado neonatal de Catalunya. Detección precoz de 25 enfermedades, incluyendo marcadores de segundo nivel. Seguimiento y control de la fenilalanina en pacientes fenilcetonúricos (PKU) adultos del Grupo de Enfermedades Minoritarias del Adulto del Hospital Clínic.



Área tecnológica: Inmunoensayos, espectrometría de masas en tándem (HPLC-MS/MS), electroforesis capilar, técnicas de biología molecular.

Investigación: Grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del IDIBAPS. Investigación basada en el desarrollo de metodologías por inmunoensayo y espectrometría de masas en tándem para la inclusión de marcadores de segundo nivel en el Programa de Cribado Neonatal para mejorar la eficacia de la detección del hipotiroidismo congénito primario y central, así como de la fibrosis quística.



Facultativos

Dr. Blai Morales

Diagnóstico de adrenoleucodistrofia ligada al X y otras enfermedades peroxisomales (trastornos del espectro Zellweger, condrodisplasia punctata rizomérica y enfermedad de Refsum). Diagnóstico de deficiencias de la biosíntesis del colesterol (enfermedad de Smith-Lemli-Opitz y condrodisplasia punctata ligada al X, entre otras), así como de otras enfermedades del metabolismo de los esteroides (xantomatosis cerebrotendinosa y sitosterolemia). Cribado de las deficiencias congénitas de la glicosilación de proteínas (CDG) y de las oligosacaridosis. Diagnóstico de enfermedades por depósito de ácido siálico libre. Estudio molecular de los genes ABCD1 y CYP27A1.



Área tecnológica: Cromatografía de gases, cromatografía líquida de alta resolución y espectrometría de masas en tándem (UPLC-MS/MS). Técnicas de biología molecular.

Investigación: miembro del Grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del IDIBAPS y del CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). Identificación y caracterización de alteraciones moleculares en pacientes afectados de CDG. Estudio de nuevos biomarcadores para el diagnóstico de deficiencias de beta-oxidación peroxisomal.

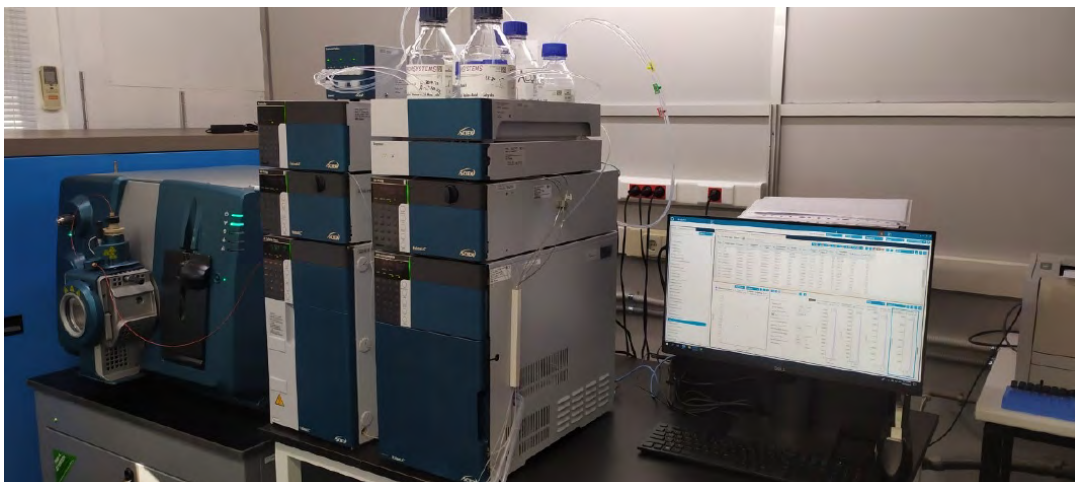
Dr. Abraham Paredes

Cribado neonatal de Catalunya. Detección precoz de 25 enfermedades, incluyendo marcadores de segundo nivel. Valoración de TRECS en sangre impregnada en papel para el seguimiento de las inmunodeficiencias combinadas graves.



Área tecnológica: Inmunoensayos, espectrometría de masas en tándem (HPLC-MS/MS), electroforesis capilar y técnicas de biología molecular.

Investigación: Desarrollo de biomarcadores para los defectos de la fosforilación oxidativa mitocondrial y las deficiencias de coenzima Q10. Implementación de un inmunoensayo para la deficiencia de biotinidasa. Desarrollo de metodologías por espectrometría de masas en tándem e inmunoensayo para la inclusión de marcadores de segundo nivel en el Programa de Cribado Neonatal, con el fin de mejorar la detección del hipotiroidismo congénito primario y central.





Contacto

Secretaría

Sra. Ana Argudo (de 8 a 15h, de lunes a viernes)
Tel: 932 275 672
e-mail: aargudo@clinic.cat

Jefe de Sección

Dra. Judit García

Adjuntos

Dra. Laura Gort
Dra. Sonia Pajares
Dr. Blai Morales
Dra. Rosa M. López
Dra. Ana Argudo-Ramírez
Dr. Chema González de Aledo
Dr. Abraham Paredes

Recepción de muestras

Horario: de lunes a viernes, de 08:00h a 14:30h
Tel: 932 275 672
e-mail: recepciobgm_helios@clinic.cat

Dirección:

Hospital Clínic de Barcelona. Sección Errores Congénitos del
Metabolismo. Servicio Bioquímica y Genética Molecular
C/ Mejía Lequerica s/n
Edificio Helios III planta Baja
08028 – Barcelona





Clínic
Barcelona

Centro de Diagnóstico
Biomédico

Errores Congénitos del Metabolismo IBC Manual de Instrucciones

Diagnóstico Bioquímico y Molecular de las
Enfermedades Metabólicas Hereditarias

Hospital Clínic de Barcelona
Centro de Diagnóstico Biomédico
Servicio de Bioquímica y Genética Molecular



Generalitat de Catalunya
Departament de Salut



Instrucciones generales para la preparación, conservación y envío de muestras

Muestra	Cantidad necesaria	Preparación	Conservación	Envío
Orina (1 micción)	10-20 ml	Sin conservantes, congelación inmediata.	-20°C	Nieve carbónica
Plasma	0,5-1 ml (según edad)	2-5 ml de sangre recogida en EDTA o heparina, centrifugar suavemente, recoger el plasma en otro tubo y congelar inmediatamente.	-20°C	Nieve carbónica
Suero	0,5-1 ml (según edad)	Evitar hemólisis, antes de centrifugar esperar a la retracción del coágulo. Recoger el sobrenadante en otro tubo y congelar inmediatamente. Proteger de la luz si es para determinar esteroides.	-20°C	Nieve carbónica
Líquido cefalorraquídeo	0,5-1 ml	Extraer líquido cefalorraquídeo no hemorrágico. Para estudio de neurotransmisores se utilizaría la segunda fracción. Si la punción ha sido traumática y el LCR tiene sangre, centrifugar inmediatamente y separar el líquido claro. Congelar inmediatamente.	-20°C	Nieve carbónica
Sangre total para extraer leucocitos	5-10 ml	Recogida sobre heparina de litio. Si desean enviar las muestras ya preparadas, ver página 5.	Temperatura ambiente.	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h. Contactar previamente.



Instrucciones generales para la preparación, conservación y envío de muestras

Muestra	Cantidad necesaria	Preparación	Conservación	Envío
Sangre total para extraer linfocitos	5-10 ml	Toma de muestra en ayunas. Recogida sobre EDTA. Para estudio de CoenzimaQ10 ha de ser sangre sobre heparina. Si desean enviar las muestras ya preparadas, ver página 6.	Temperatura ambiente.	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h. Contactar previamente.
Sangre total para extraer eritrocitos	2 ml	Toma de muestra en ayunas. Recogida sobre EDTA. Si desean enviar las muestras ya preparadas, ver página 7.	Temperatura ambiente.	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h.
Sangre total para extraer granulocitos	6- 10 ml (según edad)	Recogida sobre heparina de litio. Debe haber transcurrido como mínimo 6 horas desde la última toma de medicación.	Temperatura ambiente.	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h. Última semana de cada mes.
Sangre total para extraer DNA	2 ml	Recogida sobre EDTA.	Temperatura ambiente.	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h.
Sangre impregnada en papel.	2-4 círculos	Gotas de sangre recogidas en papel de filtro Whatman 903 (el mismo que el de cribado neonatal). No utilizar anticoagulante y dejar secar al aire entre 2-4 horas. Ver página 8.	Temperatura ambiente.	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 48h.



Instrucciones generales para la preparación, conservación y envío de muestras

Muestra	Cantidad necesaria	Preparación	Conservación	Envío
Biopsia de piel	Superficie de 2-3 mm ² de superficie x 1 mm de profundidad.	En medio de cultivo estéril. Ver forma de obtención en la página 9.	Temperatura ambiente, en medio de cultivo estéril. No congelar.	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h.
Biopsia muscular	50-100 mg	Sin conservantes, congelación inmediata en nitrógeno líquido. No utilizar bisturí eléctrico.	-80°C	Nieve carbónica (3-4 kg).
Otras Biopsias	Variable, consultar laboratorio.	Sin conservantes, congelación inmediata en nitrógeno líquido.	-80°C	Nieve carbónica (3-4 kg).
DNA	100-200 µL de una concentración aproximada de 150 ng/µL.	Según protocolos de rutina de cada laboratorio/hospital.	Temperatura ambiente.	Temperatura ambiente.
Líquido amniótico	15-20 ml	Punción, condiciones estériles.	Temperatura ambiente. No congelar.	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h. Indispensable concertar cita previa.
Biopsia Corial	Mínimo 20 mg	Separar cuidadosamente la decidua materna y sumergir la biopsia en medio de cultivo estéril.	Temperatura ambiente. No congelar.	Temperatura ambiente. Enviar en el plazo de 24h. Indispensable concertar cita previa.

Instrucciones para la obtención de leucocitos

Reactivos

- EDTA: 0.2M: Guardar en nevera, estable durante 6 meses.
- Tampón de lisis:

NH ₄ Cl	8,3 g
--------------------	-------

KHCO ₃	1 g
-------------------	-----

EDTA 0,2 M	0,5 ml
------------	--------

Mezclar y llevarlo a 1 l.

El pH tiene que estar entre 7.1 y 7.3.

Guardar en nevera, estable durante 6 meses.

- Suero fisiológico.

Método

- Extraer de 5-10 ml de sangre recogida sobre heparina de litio.
- Centrifugar la sangre a 1500 rpm 10 min.
- Retirar el plasma sin apurar para no tocar el anillo que hay entre plasma y eritrocitos.
- Añadir 10-13 ml de tampón de lisis.
- Mezclar bien, girando el tubo lentamente.
- Mantener en hielo 15 min.
- Centrifugar 10 min. a 1200 rpm.
- Extraer el sobrenadante y descartar.
- Si el pellet está muy rojo, resuspender con una pipeta y repetir los pasos del 3 al 7, añadiendo nuevamente 10-13 ml de tampón de lisis.
- Añadir 2 ml de tampón de lisis, resuspender el pellet con una pipeta.
- Mantener en hielo 5 min.
- Añadir suero fisiológico hasta 15 ml para limpiar.
- Centrifugar 10 min. a 1200 rpm.
- Extraer el sobrenadante y descartar.
- Congelar el pellet o sedimento a -20°C hasta su envío.

NOTA: Si la sangre no se puede procesar, se puede guardar a 4°C 48h como máximo.

Conservación

- Congelar a -20°C. Para larga conservación mantener a -80°C.

Envío

- Congelado, en caja de pórex-pan con nieve carbónica.



Instrucciones para la obtención de linfocitos

Reactivos

- Histopaque®-1077 (Sigma)
- PBS 1x (Dulbecos)

Método

- Extraer 5 ml de sangre recogida sobre EDTA a temperatura ambiente. Toma de muestra en ayunas.
- Homogeneizar la sangre con cuidado por inversión (3-4 veces).
- Disponer 5 ml de Histopaque®-1077 (Sigma) en un tubo cónico debidamente rotulado y añadir 5 ml de sangre dejándola resbalar cuidadosamente por la pared con una pipeta pasteur. Si el volumen de sangre es inferior o superior a 5, tendremos en cuenta que la relación Histopaque®/Sangre debe ser siempre de 1:1. No debe mezclarse el Histopaque® con la sangre.
- Centrifugar a 1.500 rpm durante 30 minutos a temperatura ambiente. Atención: Utilizar centrífuga SIN FRENO.
- Recoger con una pipeta pasteur la capa superior de plasma hasta unos 5mm de la interfase opaca que contiene los linfocitos.
- Limpieza de los linfocitos: Si las células están muy hemáticas, traspasarlas a otro tubo cónico. Añadir un volumen de PBS (Dulbecos) igual a la capa de linfocitos recogidos (aprox. 1 ml). Preparar de nuevo un tubo cónico con 2 ml. de Histopaque® y añadir los linfocitos dejándolos resbalar cuidadosamente por la pared con una pipeta pasteur. Centrifugar 20 minutos a 1.500 rpm (SIN FRENO).
- Traspasar con una pipeta pasteur la interfase opaca (CMN) a otro tubo cónico.
- Añadir al tubo 5 ml de tampón PBS, remover con una pipeta pasteur.
- Centrifugar 10 minutos a 1.200 rpm a temperatura ambiente.
- Decantar, queda el pellet en el fondo del tubo.

Conservación

- Congelar a -20°C. Para larga conservación mantener a -80°C.

Envío

- Congelado, en caja de pórex-pan con nieve carbónica.



Instrucciones para la obtención de eritrocitos

Reactivos

- Suero fisiológico.

Método

- Extraer 2 ml de sangre recogida sobre EDTA. Toma de muestra en ayunas.
- Homogeneizar la sangre con cuidado por inversión (3-4 veces) y centrifugar 1500 rpm durante 10 minutos.
- Separar el plasma inmediatamente y congelarlo a -20°C.
- Lavar el sedimento de eritrocitos añadir 2 ml de suero fisiológico y homogenizar suavemente.
- Centrifugar a 1500 rpm durante 10 minutos.
- Descartar el sobrenadante y volver a añadir 2 ml de suero fisiológico y homogenizar suavemente.
- Centrifugar a 1500 rpm durante 10 minutos.
- Descartar el sobrenadante.

Conservación

- Congelar el sedimento (eritrocitos) a -20°C. Para larga conservación mantener -80°C.

Envío

- Congelado, en caja de pórex-pan con nieve carbónica.

Instrucciones para la obtención de sangre impregnada en papel

Método

- Utilizar papel de filtro Whatman 903.
- Con un dispositivo de incisión cortante realizar la incisión, esperar a que se forme una gota de sangre grande y colocar el papel de filtro con los círculos impresos contra la gota, sin que éste contacte con la herida, de forma que el papel absorbente impregne y llene completamente el círculo para ambas caras.
- Impregnar con las gotas de sangre un mínimo de tres círculos del papel absorbente. No utilizar anticoagulante.
- Dejar secar a temperatura ambiente en posición horizontal durante dos o tres horas antes de introducirlo en el sobre de envío.

Conservación

- Temperatura ambiente.

Envío

- Temperatura ambiente antes de las 48h tras su obtención.





Instrucciones para la obtención de biopsia de piel

Toma de muestra

- Desinfección: con alcohol 96°. No emplear otros desinfectantes locales.
- Emplear material estéril.
- La toma de muestra ha de ser de una zona no vellosa, tal como la cara interna del brazo.
- Tamaño deseado: 2 a 3 mm² de superficie x 1 mm de profundidad (debe incluir las capas basales de la dermis sin llegar al tejido adiposo).

Recipiente

- Donde se va a depositar la biopsia. Tubo estéril con tapón de rosca que cierre herméticamente, lleno de medio de cultivo (sin suero fetal). En su defecto se puede utilizar una solución salina estéril (en este caso la muestra deberá llegar al laboratorio en 24h).

Conservación

- Temperatura ambiente.

Envío

- Lo antes posible, a temperatura ambiente. **No congelar.**

Biopsia post-mortem

- Seguir las mismas normas de asepsia total, tanto en el material quirúrgico como en la desinfección de la piel.

Criopreservación

- Para que los fibroblastos se puedan mantener congelados en nuestra colección de muestras, la solicitud debe ir acompañada del correspondiente consentimiento informado. Si no es así, de acuerdo con la ley 14/2007 de Investigación Biomédica, los fibroblastos se eliminarán una vez realizado el estudio solicitado.

Test de sobrecarga de alopurinol

Test

- Recoger la primera orina de la mañana y rotularla como Orina Basal.
- **El test debe iniciarse por la mañana. Tras la obtención de la orina basal**, administrar la sobrecarga de alopurinol en una sola dosis, vía oral:

Dosis

Niños de 6 meses a 6 años	100mg
Niños de 6 a 10 años	200mg
A partir de los 10 años	300mg

- A continuación recoger la orina en 4 fracciones y guardarlas en nevera rotulando el tubo con la fracción correspondiente:

Fracción

Fracción 1	0-6h después de la sobrecarga
Fracción 2	7-12h después de la sobrecarga
Fracción 3	13-18h después de la sobrecarga
Fracción 4	19-24h después de la sobrecarga

- Enviar las orinas CONGELADAS para valorar ácido orótico.

NOTA: Es necesario que, durante la realización del test, la ingestión de proteínas sea la habitual, pues es un factor importante en la eliminación de ácido orótico y orotidina.

Test de sobrecarga de alopurinol

Observaciones

- En las 24 horas anteriores a la prueba evitar la ingesta de cafeína y bebidas que contengan benzoato. En el caso de las mujeres la prueba debería realizarse pasados de 7 a 12 días el periodo menstrual, si las circunstancias clínicas lo permiten.

Contraindicaciones

- Interacciones con fármacos que utilizan la vía de las xantinas como mecanismo de acción (mercaptopurina, azatioprina).

Efectos secundarios

- Son muy raros, se han descrito en tratamiento con alopurinol casos de reacciones cutáneas, hematológicas, gastrointestinales, cefalea y vértigo. En el caso de la sobrecarga, al tratarse de una única dosis y por debajo de las que se usan para la hiperuricemia, cabe esperar que los efectos secundarios sean prácticamente inexistentes.

Conservación

- Congelar a -20°C .

Envío

- Congelado, en caja de pórex-pan con nieve carbónica.





Errores Congénitos del Metabolismo IBC Petición

Diagnóstico Bioquímico y Molecular de las
Enfermedades Metabólicas Hereditarias

Hospital Clínic de Barcelona
Centro de Diagnóstico Biomédico
Servicio de Bioquímica y Genética Molecular



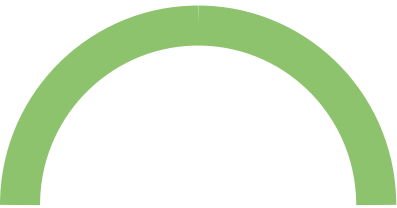
Contacto

Dirección para el envío de muestras:

Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC
Servicio de Bioquímica y Genética Molecular
Centro de Diagnóstico Biomédico (CDB)
Hospital Clínic Barcelona
Mejía Lequerica, s/n, Edifici Helios III planta baja
08028 Barcelona
Tel: +34 932 2279937

Envío de petición

recepciobgm_helios@clinic.cat





Solicitud diagnóstica

La solicitud diagnóstica debe ir siempre acompañada de los siguientes documentos:

- Datos clínicos
- Solicitud analítica
- Autorización
- Consentimiento informado (en caso de biopsia de piel)

Datos clínicos

Imprescindible datos demográficos e información clínica para la interpretación de resultados.

Identificación del paciente

Nombre: _____ Apellidos: _____

Fecha nacimiento: _____ Fecha extracción: _____ Médico que lo remite: _____

Hospital: _____ Servicio: _____

Calle: _____ Nº: _____ Piso: _____

Código Postal: _____ Población: _____

Población: _____ País: _____

Teléfono: _____ Fax: _____ e-mail: _____

Fecha envío: _____ CIP: _____

En el caso de recién nacidos

Semanas gestación: _____ Peso al nacer: _____ Medicación madre durante embarazo: _____

Tipo de muestra

Suero Plasma Sangre Orina L.C.R. DNA Sangre en papel

Otros

Hipótesis diagnóstica / comentarios de interés

Incluir resumen de la historia clínica en hoja aparte:



I-Anomalías físicas generales

Retraso estatural >2 D S
Retraso ponderal > 2 D S
Anomalías cefálicas
Facies anómala
Hipertrofia gingival
Anomalías en cabellos, uñas
Hirsutismo
Anomalías cutáneas
Hepatomegalia
Esplenomegalia
Ictericia
Sordera
Taquipnea
Crisis de apnea

VI-Anomalías neurológicas

Retraso mental
Retraso motor
Ataxia
Espasticidad
Hipotonía
Distrofia/debilidad muscular
Nistagmus
Distonía
Convulsiones
Mioclonías
Oftalmoplejia
Coma/Letargia
Trastornos del comportamiento

X-Hematología/inmunología

Anemia
Leucopenia/Linfopenia
Trombopenia
Anomalías trombo-embólicas
Tendencia a sangrar
Linfocitos vacuolados
Anomalías en médula ósea
Paciente trasplantado
HIV positivo
Inmunodeficiencia combinada grave (IDCG)
Síndrome de diGeorge

II-Signos oculares

Opacidad corneal
Cataratas
Atrofia óptica
Degeneración retiniana
Mancha rojo cereza

VII-Neuroimagen

Atrofia
Desmielinización
Trastornos de migración

XI-anomalías de laboratorio

Acidosis
Alcalosis
Hipoglucemia
Cetosis
Hiperamonemia
Láctico/Pirúvico
Hipocolesterolemia

III-Anomalías cardíacas

Cardiomegalia
Cardiomiopatía

VII-Neuroimagen

Potenciales evocados alterados
Lentitud en la velocidad de conducción
Signos miopáticos
Electroencefalograma patológico

XII-Nutrición

Parenteral
Dietas especiales

IV-Anomalías gastrointestinales

Vómitos
Diarrea
Rechazo de alimentos

IX-Anomalías radiológicas

Retraso de la edad ósea
Anomalías esqueléticas
Calcificaciones puntiformes
Calcificaciones suprarrenales

XIII-Genética

Consanguinidad
Otros familiares con cuadro parecido
Muertes inexplicables en la infancia

V-anomalías nefrológicas

Cálculos renales
Quistes renales
Color/olor extraño de la orina



Autorización

Paciente

Nombre:

Apellidos:

Dr:

Servicio:

Centro Solicitante:

NIF:

Firma del gerente o persona autorizada:

Fecha:

Total:

€

Solicitud analítica

Código tarifario	Código Servolab	Código tarifario	Código Servolab	Código tarifario	Código Servolab	Código tarifario	Código Servolab	Código tarifario	Código Servolab
16122	34752	16396	35632	16128	34436	16098	34255	16259	34438
16119	34301	16303	34278		3152	16097	34254		3182
16083	34219	16302	34277	16412	3408	16097	34255	16289	34440
16112	34307	16013	34494	16133	34434	16007	34436		3255
16059	34444	16199	34525		3207		3155	16029	34436
16121	34443	55051	35329	16006	34438	16150	34434		3160
16049	35004	16131	34453		3181		3210	16175	34434
16500	35002	16397	35633	16187	34440	16028	34436		3215
16056	34216	16200	34529		3249		3156	16003	34438
16113	34756	16091	34529	16143	34436	16151	34434		3180
16394	35616	16074	34793		3153		3211		3179
16120	34759	16074	34594	16144	34434	16036	34436		3177
16082	34308	16134	34317		3208		3157		3178
16075	34248	16387	35480	16188	34440	16152	34434	16409	35747
16087	34796	16395	35617		3250		3212	16176	34436
16017	35057	16015	34795	16010	34437	16404	34436		3162
16301	34792	16341	34497		3189		3282		3161
16301	35036	16502	35765	16145	34434	16153	34434		3144
16301	35062	16501	35674		3204		3226		3145
16078	34204	16125	34921	16021	34436	16189	34440	16177	34434
16078	34206	16127	35037		3154		3251		3217
16078	34203	16382	35385	16146	34434	16173	34436		3216
16391	35585	16084	35065		3209		3158		3198
16402	35648	16115	34337	16147	34436	16174	34434		3199
16384	35407	16016	35341		3151		3213	16178	34436
16080	34312	16089	34231	16148	34434	16410	35746		3163
16085	34314	16380	35330		3205	16408	35736	16179	34434
16088	34321	16025	34434	16098	34254	16161	3214		3218
			3206						



Solicitud analítica

Código tarifario	Código Servolab	Código tarifario	Código Servolab	Código tarifario	Código Servolab	Código tarifario	Código Servolab	Código tarifario	Código Servolab
16095	34616	16168	34436	16308	85107	16109	85117	16343	34147
16095	34696		3165	16038	85112	16139	85150	16331	85220
16102	35276	16169	34434	16041	85113	16109	85151	16332	85317
16154	34355		3223	16038	85146	16182	85287	16331	85167
16005	34436	16024	34436	16041	85147	16040	85288	16332	85171
	3149		3166	16283	85320	16182	85187	16334	36144
16155	34434	16170	34434	16284	85321	16040	85188	16335	36143
	3221		3224	16283	85318	16182	34281	16067	85211
16135	34436	16026	34436	16284	85319	16040	34530	16047	85212
	3170		3150	16503	85416	16106	85114	16067	85213
16156	34434	16171	34434	16505	85418	16138	85115	16047	85214
	3229		3203	16504	85417	16106	85148	16132	85136
16136	34436	16030	34434	16506	85419	16138	85149	16130	85137
	3171		3225	16195	85290	16039	85164	16132	85156
16157	34434	16180	34616	16070	85291	16037	85165	16130	85157
	3230	16180	34696	16195	85292	16039	85158	16110	34284
16101	35278	16093	34503	16070	85293	16037	85159	16014	34764
16158	34396	16094	34789	16313	34104	16039	85072	16340	34291
16008	34436	16273	34336	16312	34120	16037	85073	16066	85132
	3146	16000	34436	16311	85301	16266	85274	16046	85133
16159	34434		3168	16310	85302	16267	85275	16066	85152
	3200	16172	34434	16311	85299	16266	85272	16046	85153
16027	34436		3227	16310	85300	16267	85273	16327	34114
	3147	16272	34393	16260	85278	16287	36136	16326	34130
16160	34434	16054	34438	16261	85279	16288	36135	16325	34103
	3201		3183	16260	85276	16321	34110	16324	34119
16023	34436	16338	34440	16261	85277	16320	34126	16269	85205
	3148		3184	16315	34106	16323	34111	16270	85206
16162	34434	16011	34436	16314	34122	16322	34127	16269	85203
	3202		3169	16317	34107	16018	85108	16270	85204
16163	34438	16011	34434	16316	34131	16043	85109	16381	3558
	34439		3228	16319	85305	16018	85142	16416	35845
16166	34434	16137	1161	16318	85306	16043	85143	16344	85229
	34435	16140	85110	16319	85303	16281	85207	16345	85243
16401	34440	16063	85111	16318	85304	16280	85208	16346	85244
	3245	16140	85144	16184	85270	16281	85209	16347	85245
16021	34436	16063	85145	16300	85271	16280	85210	16348	85246
	3164	16305	85160	16184	85268	16114	85223	16353	85254
16165	34434	16304	85161	16300	85269	16045	85224	16355	85256
	3222	16305	85104	16263	85194	16114	85221	16358	85258
16400	34440	16304	85105	16264	85195	16045	85222	16364	85263
	3242	16307	85296	16263	85196	16114	34286	16365	85264
16393	34436	16306	85297	16264	85197	16045	34766	16366	85265
	3235	16307	85294	16285	85225	16183	85134	16370	85267
	3240	16306	85295	16286	85226	16044	85135	16371	85239
16167	34434	16309	85162	16285	85227	16183	85154	16372	85242
	3190	16308	85163	16286	85228	16044	85155	16376	85252
	3192	16309	85106	16139	85116	16342	34146	16377	85240

Solicitud analítica

Código tarifario	Código Servolab	Código tarifario	Código Servolab
16378	85235	16390	85335
16379	85236	16185	34374
16350	85248	16265	34374
16349	85247	16276	35133
16357	85257	16230	34376
16360	85259	16231	34376
16356	85230	16293	34394
16367	85232	16198	35125
16363	85262	16274	35126
16362	85261	16275	35127
16361	85260	16191	35134
16368	85241	16277	35128
16369	85266	16238	34370
16373	85251	16227	34373
16375	85233	16228	34373
16374	85234	16224	34372
16351	85253	16225	34372
16352	85249	16249	34371
16354	85255	16250	37371
16359	85250	16252	34390
16398	85361	16253	34390
16507	85450	16237	34380
16299	85431	16292	34380
16333	35142	16235	34347
16336	35143	16291	34347
16207	34365	16255	34392
16210	34387	16290	34392
16209	34359	16241	34384
16233	34377	16271	34384
16278	35122	16242	34385
16197	35123	16243	34386
16194	35124	16247	34388
16279	35129	16282	34388
16258	34360	16192	35130
16246	34387	16256	34391
16210	34387	16193	35131
16246	34387	16262	35132
16211	34361	16399	3685
16212	34361		
16214	34363		
16216	34368		
16268	34368		
16217	34367		
	34366		
16218	34367		
16220	34366		
16221	34364		
16222	34364		

Solicitud analítica: Estudios de metabolitos

Marcar	Código tarifario	Prueba	Enfermedad/grupo enfermedades
	<u>16122</u>	Ácidos 3-hidroxipropiónico y metilcítrico, orina	Acidemia propiónica
	<u>16119</u>	Ácido 4-hidroxibutírico, orina	Aciduria 4-hidroxibutírica
	<u>16083</u>	Ácido glutárico y 3-hidroxiglutarico, orina	Aciduria glutárica tipo I
	<u>16112</u>	Ácido glutárico y 3-hidroxiglutarico, orina	Control de tratamiento Aciduria glutárica tipo I
	<u>16059</u>	Ácidos grasos de cadena muy larga, suero o plasma	Adrenoleucodistrofia ligada al X y otras e. peroxisomales
	<u>16121</u>	Ácidos grasos de cadena muy larga, fibroblastos	Adrenoleucodistrofia ligada al X y otras e. peroxisomales
	<u>16049</u>	Ácidos grasos poliinsaturados, suero o plasma	Deficiencias de PUFAS y ácidos grasos esenciales
	<u>16500</u>	Ácidos grasos poliinsaturados, eritrocitos	Deficiencias de PUFAS y ácidos grasos esenciales
	<u>16056</u>	Ácidos grasos ramificados, plasma o suero	e. de Refsum, e. peroxisomales y ondrodisplasia punctata
	<u>16113</u>	Ácido metilmalónico, orina	Acidemias metilmalónicas y deficiencias de vitamina B12
	<u>16394</u>	Ácido metilmalónico, plasma o suero	Acidemias metilmalónicas y deficiencias de vitamina B12
	<u>16120</u>	Ácido mevalónico, orina	Acidemia mevalónica, síndrome hiper IgD
	<u>16082</u>	Ácido N-acetilaspártico, orina	e. de Canavan
	<u>16075</u>	Ácidos orgánicos, orina	Acidurias orgánicas
	<u>16087</u>	Ácido orótico, orina	Defectos del ciclo de la urea, aciduria orótica
	<u>16017</u>	Ácido siálico libre, orina	Sialuria, e. de Salla o e. por depósito de ácido siálico libre
	<u>16301</u>	Acilcarnitinas, orina	Acidurias orgánicas, deficiencias beta-oxidación mitocondrial, deficiencia de carnitina
	<u>16301</u>	Acilcarnitinas, suero o plasma	Acidurias orgánicas, deficiencias beta-oxidación mitocondrial, deficiencia de carnitina

Solicitud analítica: Estudios de metabolitos

Marcar	Código tarifario	Prueba	Enfermedad/grupo enfermedades
	<u>16301</u>	Acilcarnitinas, sangre impregnada en papel	Acidurias orgánicas, deficiencias beta-oxidación mitocondrial, deficiencia de carnitina
	<u>16078</u>	Aminoácidos, orina	Aminoacidopatías
	<u>16078</u>	Aminoácidos, plasma o suero	Aminoacidopatías
	<u>16078</u>	Aminoácidos, líquido cefalorraquídeo	Aminoacidopatías
	<u>16391</u>	Aminoácidos, sangre impregnada en papel	Aminoacidopatías
	<u>16402</u>	C22:0, C24:0 y C26:0-lisofosfatidilcolina (LPC), plasma o suero	Adrenoleucodistrofia ligada al X y otras e. peroxisomales
	<u>16384</u>	C22:0, C24:0 y C26:0-lisofosfatidilcolina (LPC), sangre impregnada en papel	Adrenoleucodistrofia ligada al X y otras e. peroxisomales
	<u>16080</u>	Carnitina, plasma o suero	Acidurias orgánicas, deficiencias beta-oxidación mitocondrial, deficiencia de carnitina
	<u>16085</u>	Cetoácidos, orina	e. Jarabe de Arce
	<u>16088</u>	Cistina intraleucocitaria , Sangre total (anticoagulante heparina)	Cistinosis
	<u>16396</u>	Coenzima Q10, plasma o suero	Deficiencia de coenzimaQ10
	<u>16303</u>	Coenzima Q10, linfocitos (Sangre anticoagulante heparina)	Deficiencia de coenzimaQ10
	<u>16302</u>	Coenzima Q10, fibroblastos	Deficiencia de coenzimaQ10
	<u>16013</u>	Colesterol libre intracelular, fibroblastos	e. Niemann-Pick tipo C
	<u>16199</u>	Cribado de glucosaminoglucanos, orina	Mucopolisacaridosis
	<u>55051</u>	Estudio de purinas y pirimidinas, orina	Defectos del metabolismo de purinas y pirimidinas
	<u>16131</u>	Esteroles, suero o plasma	e. Smith-Lemli-Opitz, Xantomatosis CT, Sitosterolemia, Condrodisplasia Punctata Rizomélica ligada al X
	<u>16397</u>	Factor de diferenciación de crecimiento GDF-15, plasma	e. mitocondriales

Solicitud analítica: Estudios de metabolitos

Marcar	Código tarifario	Prueba	Enfermedad/grupo enfermedades
	<u>16200</u>	Galactosa, plasma	Galactosemias
	<u>16091</u>	Galactosa 1-fosfato, eritrocitos	Galactosemias
	<u>16074</u>	Guanidinoacetato y creatina, orina	Deficiencias de creatina cerebral
	<u>16074</u>	Guanidinoacetato y creatina, plasma o suero	Deficiencias de creatina cerebral
	<u>16134</u>	Isoformas de sialotransferrina, suero	Defectos de la glicosilación
	<u>16387</u>	Liso esfingolípidos lisoGb1, liso Gb3, lisoSM, lisoSM-509, lisoGM1 y lisoGM2, plasma o suero	e. Gaucher, e. Fabry, e. Nieman-Pick A/B/C, gangliosidosis GM1 y GM2
	<u>16395</u>	Liso esfingolípidos lisoGb1, liso Gb3, lisoSM, lisoSM-509, lisoGM1 y lisoGM2, sangre impregnada en papel	e. Gaucher, e. Fabry, e. Nieman-Pick A/B/C, gangliosidosis GM1 y GM2
	<u>16015</u>	Oligosacáridos, orina	Glucoproteinosis, gangliosidosis GM1, gangliosidosis GM2 (Sandhoff), mucopolisidosis tipo II
	<u>16341</u>	Oxisteroles, plasma o suero	e. Niemann-Pick tipo C y Xantomatosis cerebrotendinosa
	<u>16502</u>	Panel de metabolitos para el diagnóstico de epilepsias metabólicas, orina	Epilepsias metabólicas
	<u>16501</u>	Panel de metabolitos para el diagnóstico de epilepsias metabólicas, plasma o suero	Epilepsias metabólicas
	<u>16125</u>	Plasmalógenos, eritrocitos	Adrenoleucodistrofia ligada al X y otras e. peroxisomales
	<u>16127</u>	Prueba de SAICAR, orina	Metabolismo de purinas, deficiencia de Adenilosuccinato liasa
	<u>16382</u>	Queratán sulfato, orina	e. de Morquio
	<u>16084</u>	Succinilacetona, orina	Tirosinemia tipo I
	<u>16115</u>	Succinilacetona, orina	Control de tratamiento Tirosinemia tipo I



Solicitud analítica: Estudios de metabolitos

Marcar	Código tarifario	Prueba	Enfermedad/grupo enfermedades
	<u>16016</u>	Tipificación glucosaminoglicano, orina	Mucopolisacaridosis
	<u>16089</u>	Sobrecarga de alopurinol, orina	Portadoras de deficiencia de Ornitina transcarbamilasa (OTC)
	<u>16380</u>	TRECS, sangre impregnada en papel	Inmunodeficiencia combinada grave

Solicitud analítica: Estudios enzimáticos

Marcar	Código tarifario	Prueba
	16025	Acetil CoA: Glucosaminido N-acetil transferasa (e. Sanfilippo C), fibroblastos
	16128	Alfa-Fucosidasa (fucosidosis), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	16412	Alfa-Fucosidasa (fucosidosis), sangre impregnada en papel
	16133	Alfa-Fucosidasa (fucosidosis), fibroblastos
	16006	Alfa-Galactosidasa A (e. Fabry), suero
	16187	Alfa-Galactosidasa A (e. Fabry), sangre impregnada en papel
	16143	Alfa-Galactosidasa A (e. Fabry), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	16144	Alfa-Galactosidasa A (e. Fabry), fibroblastos
	16188	Alfa-1,4-Glucosidasa (e. Pompe), sangre impregnada en papel
	16010	Alfa-1,4-Glucosidasa (e. Pompe), linfocitos (Sangre anticoagulante EDTA)
	16145	Alfa-1,4-Glucosidasa (e. Pompe), fibroblastos
	16021	Alfa-Iduronidasa (e. Hurler), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	16146	Alfa-Iduronidasa (e. Hurler), fibroblastos
	16147	Alfa-Manosidasa (alfa-manosidosis), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	16148	Alfa-Manosidasa (alfa-manosidosis), fibroblastos
	16098	Arginasa (argininemia), eritrocitos
	16098	Arginasa (argininemia), hígado
	16097	Arginina succinato liasa (aciduria argininsuccínica), eritrocitos
	16097	Arginina succinato liasa (aciduria argininsuccínica), hígado
	16007	Arilsulfatasa A (leucodistrofia metacromática y mucosulfatidosis), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	16150	Arilsulfatasa A (leucodistrofia metacromática y mucosulfatidosis), fibroblastos
	16028	Arilsulfatasa B (e. Maroteaux Lamy y mucosulfatidosis), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)



Solicitud analítica: Estudios enzimáticos

Marcar	Código tarifario	Prueba
	16151	Arilsulfatasa B (e. Maroteaux Lamy y mucosulfatidosis), fibroblastos
	16036	Arilsulfatasa C (mucosulfatidosis, ictiosis ligada al X), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	16152	Arilsulfatasa C (mucosulfatidosis, ictiosis ligada al X), fibroblastos
	16404	Aspartilglucosaminidasa (aspartilglucosaminuria), leucocitos
	16153	Aspartilglucosaminidasa (aspartilglucosaminuria), fibroblastos
	16189	Beta-Galactosidasa (gangliosidosis GM1 y e. Morquio), sangre impregnada en papel
	16173	Beta-Galactosidasa (gangliosidosis GM1 y e. Morquio), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	16174	Beta-Galactosidasa (gangliosidosis GM1 y e. Morquio), fibroblastos
	16410	Beta-glucocerebrosidasa y quitotriosidasa (e. Gaucher), sangre total
	16408	Beta-glucocerebrosidasa y quitotriosidasa (e. Gaucher), sangre impregnada en papel
	16161	Beta-Glucocerebrosidasa (E. Gaucher), fibroblastos
	16259	Beta-Glucuronidasa (e. Sly), suero
	16289	Beta-Glucuronidasa (e. Sly), sangre impregnada en papel
	16029	Beta-Glucuronidasa (e. Sly), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	16175	Beta-Glucuronidasa (e. Sly), fibroblastos
	16003	Beta-hexosaminidasa A, beta-hexosaminidasa total, distribución isoenzimática (gangliosidosis GM2), suero
	16409	Beta-hexosaminidasa A y beta-hexosaminidasa total (gangliosidosis GM2), sangre impregnada en papel
	16176	Beta-hexosaminidasa A, beta-hexosaminidasa total, distribución isoenzimática (gangliosidosis GM2), leucocitos
	16177	Beta-hexosaminidasa A, beta-hexosaminidasa total, distribución isoenzimática (gangliosidosis GM2), fibroblastos
	16178	Beta-Manosidasa (beta-manosidosis), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	16179	Beta-Manosidasa (beta-manosidosis), fibroblastos

Solicitud analítica: Estudios enzimáticos

Marcar	Código tarifario	Prueba
	<u>16095</u>	Carbamil fosfato sintetasa (deficiencia de CPS), hígado
	<u>16095</u>	Carbamil fosfato sintetasa (deficiencia de CPS), intestino
	<u>16102</u>	Complejos de la cadena respiratoria mitocondrial (e. Mitocondriales), músculo
	<u>16154</u>	Complejos de la cadena respiratoria mitocondrial (e. Mitocondriales), fibroblastos
	<u>16005</u>	Esfingomielinasa (e. Niemann-Pick tipos A y B), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	<u>16155</u>	Esfingomielinasa (e. Niemann-Pick tipos A y B), fibroblastos
	<u>16135</u>	Fosfomanomutasa (defecto congénito de glicosilación tipo Ia), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	<u>16156</u>	Fosfomanomutasa (defecto congénito de glicosilación tipo Ia), fibroblastos
	<u>16136</u>	Fosfomanosa isomerasa (defecto congénito de glicosilación tipo Ib), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	<u>16157</u>	Fosfomanosa isomerasa (defecto congénito de glicosilación tipo Ib), fibroblastos
	<u>16101</u>	Fumarasa, músculo
	<u>16158</u>	Fumarasa, fibroblastos
	<u>16008</u>	Galactocerebrosidasa (e. Krabbe), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	<u>16159</u>	Galactocerebrosidasa (e. Krabbe), fibroblastos
	<u>16027</u>	Galactosa-6-sulfato sulfatasa (e. Morquio A), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	<u>16160</u>	Galactosa-6-sulfato sulfatasa (e. Morquio A), fibroblastos
	<u>16023</u>	Heparán-N-sulfatasa (e. Sanfilippo A), leucocitos
	<u>16162</u>	Heparán-N-sulfatasa (e. Sanfilippo A), fibroblastos
	<u>16163</u>	Hidrolasas lisosomales (mucopolipidosis II/III), suero
	<u>16166</u>	Hidrolasas lisosomales (mucopolipidosis II/III), fibroblastos
	<u>16401</u>	Iduronosulfatasa (e. Hunter), sangre impregnada en papel

Solicitud analítica: Estudios enzimáticos

Marcar	Código tarifario	Prueba
	<u>16021</u>	Iduronosulfatasa (e. Hunter), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	<u>16165</u>	Iduronosulfatasa (e. Hunter), fibroblastos
	<u>16400</u>	Lipasa ácida lisosomal (e. Wolman y e.por acúmulo de ésteres de colesterol), sangre impregnada en papel
	<u>16393</u>	Lipasa ácida lisosomal (e. Wolman y e. por acúmulo de ésteres de colesterol), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	<u>16167</u>	Lipasa ácida lisosomal (e. Wolman y e. por acúmulo de ésteres de colesterol), fibroblastos
	<u>16168</u>	N-acetil-alfa-Galactosaminidasa (e. Schindler), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	<u>16169</u>	N-acetil-alfa-Galactosaminidasa (e. Schindler), fibroblastos
	<u>16024</u>	N-acetil-alfa-Glucosaminidasa (e. Sanfilippo B), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	<u>16170</u>	N-acetil-alfa-Glucosaminidasa (e. Sanfilippo B), fibroblastos
	<u>16026</u>	N-acetil-Glucosamina 6-sulfatosulfatasa (e. Sanfilippo D), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	<u>16171</u>	N-acetil-Glucosamina-6-sulfatosulfatasa (e. Sanfilippo D), fibroblastos
	<u>16030</u>	N-acetil-Neuraminidasa (sialidosis), fibroblastos
	<u>16180</u>	Ornitina carbamil transferasa (deficiencia de OCT), hígado
	<u>16180</u>	Ornitina carbamil transferasa (deficiencia de OCT), intestino
	<u>16093</u>	Oxidación de leucina (e. Jarabe de Arce), fibroblastos
	<u>16094</u>	Oxidación de palmitato deuterado (deficiencias de la beta-oxidación mitocondrial), fibroblastos
	<u>16273</u>	Oxidación de sustratos energéticos (e. mitocondriales), fibroblastos
	<u>16000</u>	Palmitoil proteína tioesterasa (ceroide lipofuscinosis neuronal infantil 1, CLN1), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	<u>16172</u>	Palmitoil proteína tioesterasa (ceroide lipofuscinosis neuronal infantil tipo 1, CNL1), fibroblastos



Solicitud analítica: Estudios enzimáticos

Marcar	Código tarifario	Prueba
	<u>16272</u>	Palmitoil proteína tioesterasa (ceroide lipofuscinosis neuronal infantil 1, CLN1), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	<u>16054</u>	Quitotriosidasa, suero
	<u>16338</u>	Quitotriosidasa, sangre impregnada en papel
	<u>16011</u>	Tripeptidil peptidasa I (ceroide lipofuscinosis neuronal infantil 2, CLN2), leucocitos (sangre anticoagulante heparina de litio)
	<u>16011</u>	Tripeptidil peptidasa I (ceroide lipofuscinosis neuronal infantil 2, CLN2), fibroblastos
	16137	Cultivo de fibroblastos.



Solicitud analítica: Estudios genéticos mediante secuenciación sanger

Para todos los estudios de diagnóstico genético pueden enviar sangre recogida sobre EDTA o bien DNA.

Podemos realizar el **diagnóstico molecular de las mutaciones familiares previamente identificadas de cualquier enfermedad metabólica hereditaria**. Si el gen requerido no se encuentra en este listado se debe solicitar la prueba que se encuentra en la última posición de la tabla: “**Enfermedades Metabólicas Hereditarias-Mutación familiar, a indicar por el solicitante**”.

Marcar	Código tarifario	Prueba
	<u>16140</u>	Gen ABCD1 (adrenoleucodistrofia ligada al X) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16063</u>	Gen ABCD1 (adrenoleucodistrofia ligada al X) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16140</u>	Gen ABCD1 (Adrenoleucodistrofia ligada al X) - búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16063</u>	Gen ABCD1 (Adrenoleucodistrofia ligada al X) - mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16305</u>	Gen ACADM (deficiencia de MCAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16304</u>	Gen ACADM (deficiencia de MCAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16305</u>	Gen ACADM (Deficiencia de MCAD) - búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16304</u>	Gen ACADM (Deficiencia de MCAD) - mutación concreta, DNA
	<u>16307</u>	Gen ACADS (deficiencia de SCAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16306</u>	Gen ACADS (deficiencia de SCAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16307</u>	Gen ACADS (Deficiencia de SCAD) - búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16306</u>	Gen ACADS (Deficiencia de SCAD) - mutación concreta (caso familiar) DNA
	<u>16309</u>	Gen ACADVL (deficiencia de VLCAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16308</u>	Gen ACADVL (deficiencia de VLCAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16309</u>	Gen ACADVL (Deficiencia de VLCAD) - búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16308</u>	Gen ACADVL (Deficiencia de VLCAD) - mutación concreta (caso familiar) DNA
	<u>16038</u>	Gen ARSA (leucodistrofia metacromática) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16041</u>	Gen ARSA (leucodistrofia metacromática) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16038</u>	Gen ARSA (Leucodistrofia metacromática) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16041</u>	Gen ARSA (Leucodistrofia metacromática) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16283</u>	Gen ARSB (e. de Maroteaux-Lamy o mucopolisacaridosis VI) - búsqueda de mutaciones, sangre total

Solicitud analítica: Estudios genéticos mediante secuenciación sanger

Marcar	Código tarifario	Prueba
	<u>16284</u>	Gen ARSB (e. de Maroteaux-Lamy o mucopolisacaridosis VI) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16283</u>	Gen ARSB (e. de Maroteaux-Lamy o Mucopolisacaridosis VI) - búsqueda de mutaciones DNA
	<u>16284</u>	Gen ARSB (e. de Maroteaux-Lamy o Mucopolisacaridosis VI) - (caso familiar) mutación concreta DNA
	<u>16503</u>	Gen BTM (Def. Biotinidasa) - Búsqueda de mutaciones (Caso índice), sangre total
	<u>16505</u>	Gen BTM (Def. Biotinidasa) - Búsqueda de mutaciones (Caso índice), sangre impregnada en papel
	<u>16504</u>	Gen BTM (Def. Biotinidasa) - Mutación concreta (Caso familiar), sangre total
	<u>16506</u>	Gen BTM (Def. Biotinidasa) - Mutación concreta (Caso familiar), sangre impregnada en papel
	<u>16195</u>	Gen CTNS (cistinosis) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16070</u>	Gen CTNS (cistinosis) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16195</u>	Gen CTNS (Cistinosis) - búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16070</u>	Gen CTNS (Cistinosis) - mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16313</u>	Gen CPT1 A y B (deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 1) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16312</u>	Gen CPT1 A y B (deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 1) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16311</u>	Gen CPT2 (deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 2) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16310</u>	Gen CPT2 (deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 2) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16311</u>	Gen CPT2 (Deficiencia de Carnitina palmitoil transferasa 2) - búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16310</u>	Gen CPT2 (Deficiencia de Carnitina palmitoil transferasa 2) - mutación concreta (caso familiar) DNA
	<u>16260</u>	Gen CYP27A1 (xantomatosis cerebrotendinosa)- búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16261</u>	Gen CYP27A1 (xantomatosis cerebrotendinosa)- mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16260</u>	Gen CYP27A1 (Xantomatosis cerebrotendinosa)- búsqueda de mutaciones, DNA

Solicitud analítica: Estudios genéticos mediante secuenciación sanger

Marcar	Código tarifario	Prueba
	<u>16261</u>	Gen CYP27A1 (Xantomatosis cerebrotendinosa)- mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16315</u>	Gen ETFA (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16314</u>	Gen ETFA (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16317</u>	Gen ETFB (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16316</u>	Gen ETFB (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16319</u>	Gen ETFDH (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16318</u>	Gen ETFDH (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16319</u>	Gen ETFDH (Deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD) - búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16318</u>	Gen ETFDH (Deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD) - mutación concreta (caso familiar) DNA
	<u>16184</u>	Gen GAA (e. Pompe)- búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16300</u>	Gen GAA (e. Pompe)- mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16184</u>	Gen GAA (e. Pompe)- búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16300</u>	Gen GAA (e. Pompe)- mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16263</u>	Gen GALC (e. de Krabbe)- búsqueda de mutaciones,sangre total
	<u>16264</u>	Gen GALC (e. de Krabbe)- mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16263</u>	Gen GALC (e. de Krabbe)- búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16264</u>	Gen GALC (e. de Krabbe)- mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16285</u>	Gen GALNS (e. de Morquio A o mucopolisacaridosis IVA) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16286</u>	Gen GALNS (e. de Morquio A o mucopolisacaridosis IVA) - mutación concreta (caso familiar), sangre total

Solicitud analítica: Estudios genéticos mediante secuenciación sanger

Marcar	Código tarifario	Prueba
	<u>16285</u>	Gen GALNS (e. de Morquio A o Mucopolisacaridosis IVA) - búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16286</u>	Gen GALNS (e. de Morquio A o Mucopolisacaridosis IVA) - mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16139</u>	Gen GALT (galactosemia) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16109</u>	Gen GALT (galactosemia) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16139</u>	Gen GALT (Galactosemia)-)- búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16109</u>	Gen GALT (Galactosemia) - mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16182</u>	Gen GBA (e. Gaucher)- búsqueda de mutaciones , sangre total
	<u>16040</u>	Gen GBA (e. Gaucher)- mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16182</u>	Gen GBA (e. Gaucher)- búsqueda de mutaciones , DNA
	<u>16040</u>	Gen GBA (e. Gaucher)- mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16182</u>	Gen GBA (e. Gaucher)- búsqueda de mutaciones , sangre impregnada en papel
	<u>16040</u>	Gen GBA (e. Gaucher)- mutación concreta (caso familiar), sangre impregnada en papel
	<u>16106</u>	Gen GCDH (aciduria glutárica tipo I) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16138</u>	Gen GCDH (aciduria glutárica tipo I) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16106</u>	Gen GCDH (Aciduria glutárica tipo I) - búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16138</u>	Gen GCDH (Aciduria glutárica tipo I) - mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16039</u>	Gen GLA (e. Fabry) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16037</u>	Gen GLA (e. Fabry) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16039</u>	Gen GLA (e. Fabry) - búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16037</u>	Gen GLA (e. Fabry) - mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16039</u>	Gen GLA (e. Fabry) - Búsqueda de mutaciones, sangre impregnada en papel
	<u>16037</u>	Gen GLA (e. Fabry)- Mutaciones familiares, sangre impregnada en papel

Solicitud analítica: Estudios genéticos mediante secuenciación sanger

Marcar	Código tarifario	Prueba
	<u>16266</u>	Gen GLB1 (gangliosidosis GM1, mucopolisacaridosis IVB o e. de Morquio B)- búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16267</u>	Gen GLB1 (gangliosidosis GM1, mucopolisacaridos IVB o e. de Morquio B)- mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16266</u>	Gen GLB1 (Gangliosidosis GM1, Mucopolisacaridosis IVB o e. de Morquio B)- búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16267</u>	Gen GLB1 (Gangliosidosis GM1, Mucopolisacaridos IVB o e. de Morquio B)- mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16287</u>	Gen GUSB (e. de Sly o mucopolisacaridosis VII) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16288</u>	Gen GUSB (e. de Sly o mucopolisacaridosis VII) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16321</u>	Gen HADHA (deficiencia de LCHAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16320</u>	Gen HADHA (deficiencia de LCHAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16323</u>	Gen HADHB (deficiencia de MTP) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16322</u>	Gen HADHB (deficiencia de MTP) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16018</u>	Gen HEXA (e. Tay-Sachs)- búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16043</u>	Gen HEXA (e. Tay-Sachs)- mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16018</u>	Gen HEXA (e. Tay-Sachs)- búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16043</u>	Gen HEXA (e. Tay-Sachs)- mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16281</u>	Gen HEXB (e. Sandhoff) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16280</u>	Gen HEXB (e. Sandhoff) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16281</u>	Gen HEXB (e. Sandhoff) - búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16280</u>	Gen HEXB (e. Sandhoff) - mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16114</u>	Gen IDS (e. Hunter o mucopolisacaridosis II) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16045</u>	Gen IDS (e. Hunter o Mucopolisacaridosis II) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16114</u>	Gen IDS (e. Hunter o Mucopolisacaridosis II) - búsqueda de mutaciones, DNA

Solicitud analítica: Estudios genéticos mediante secuenciación sanger

Marcar	Código tarifario	Prueba
	<u>16045</u>	Gen IDS (e. Hunter o Mucopolisacaridosis II) - mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16114</u>	Gen IDS (e. Hunter o Mucopolisacaridosis II) - búsqueda de mutaciones, sangre impregnada en papel
	<u>16045</u>	Gen IDS (e. Hunter o Mucopolisacaridosis II) - mutaciones concreta (caso familiar), sangre impregnada en papel
	<u>16183</u>	Gen IDUA (e. Hurler o Mucopolisacaridosis I)- búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16044</u>	Gen IDUA (e. Hurler o Mucopolisacaridosis I)- mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16183</u>	Gen IDUA (e. Hurler o Mucopolisacaridosis I)- búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16044</u>	Gen IDUA (e. Hurler o Mucopolisacaridosis I)- mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16342</u>	Gen LIPA (e. de Wolman y e. por acúmulo de ésteres de colesterol-CESD)- búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16343</u>	Gen LIPA (e. de Wolman y e. por acúmulo de ésteres de colesterol-CESD)- mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16331</u>	Gen MMACHC (acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CblC)- búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16332</u>	Gen MMACHC (acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CblC)- mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16331</u>	Gen MMACHC (Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CblC)- búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16332</u>	Gen MMACHC (Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CblC)- mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16334</u>	Gen MMADHC (acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CblD) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16335</u>	Gen MMADHC (acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CblD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16067</u>	Gen NAGLU (e. Sanfilippo B o Mucopolisacaridosis IIIB) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16047</u>	Gen NAGLU (e. Sanfilippo B o Mucopolisacaridosis IIIB)- mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16067</u>	Gen NAGLU (e. Sanfilippo B o Mucopolisacaridosis IIIB) - búsqueda de mutaciones, DNA

Solicitud analítica: Estudios genéticos mediante secuenciación sanger

Marcar	Código tarifario	Prueba
	<u>16047</u>	Gen NAGLU (e. Sanfilippo B o Mucopolisacaridosis IIIB)- mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16132</u>	Gen NPC1 y NPC2 (e. Niemann-Pick C)- búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16130</u>	Gen NPC1 y NPC2 (e. Niemann-Pick tipo C)- mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16132</u>	Gen NPC1 y NPC2 (e. Niemann-Pick C)- búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16130</u>	Gen NPC1 y NPC2 (e. Niemann-Pick tipo C)- mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16110</u>	Gen PDHA1 (deficiencia PDH-E1alfa)- búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16014</u>	Gen PDHA1 (deficiencia PDH-E1alfa)- mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16340</u>	Gen PDHA1 (deficiencia PDH-E1alfa)- búsqueda de mutaciones – Estudio en cDNA, fibroblastos
	<u>16066</u>	Gen SGSH (e. Sanfilippo A o Mucopolisacaridosis IIIA)- búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16046</u>	Gen SGSH (e. Sanfilippo A o Mucopolisacaridosis IIIA)- mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16066</u>	Gen SGSH (e. Sanfilippo A o Mucopolisacaridosis IIIA)- búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16046</u>	Gen SGSH (e. Sanfilippo A o Mucopolisacaridosis IIIA)- mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16327</u>	Gen SLC22A5 (deficiencia del transportador de carnitina - CUD, OCTN2) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16326</u>	Gen SLC22A5 (deficiencia del transportador de carnitina - CUD, OCTN2) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16325</u>	Gen SLC25A20 (deficiencia de carnitina acilcarnitina translocasa - CACT) - búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16324</u>	Gen SLC25A20 (deficiencia de carnitina acilcarnitina translocasa - CACT) - mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16269</u>	Gen SMPD1 (e. de Niemann-Pick tipo A/B)- búsqueda de mutaciones, sangre total
	<u>16270</u>	Gen SMPD1 (e. de Niemann-Pick tipo A/B)- mutación concreta (caso familiar), sangre total
	<u>16269</u>	Gen SMPD1 (e. de Niemann-Pick tipo A/B)- búsqueda de mutaciones, DNA
	<u>16270</u>	Gen SMPD1 (e. de Niemann-Pick tipo A/B)- mutación concreta (caso familiar), DNA
	<u>16381</u>	Enfermedades Metabólicas Hereditarias-Mutación familiar, sangre total
	<u>16416</u>	Análisis molecular mediante estudio de cDNA de enfermedades metabólicas hereditarias, fibroblastos

Solicitud analítica: Estudios genéticos mediante secuenciación masiva (NGS), estudio exoma completo

Se puede realizar el **diagnóstico molecular de cualquier enfermedad metabólica hereditaria**. Si el estudio genético requerido no se encuentra especificado en el siguiente listado, consulte al laboratorio para escoger el panel de genes adecuado.

Todos los estudios de diagnóstico genético pueden realizarse a partir de **sangre recogida en EDTA** o bien a partir de **DNA**.

Marcar	Código tarifario	Prueba
	16344	Estudio de los genes del metabolismo del propionato y biotina
	16345	Estudio de los genes de transporte de los aminoácidos
	16346	Estudio de los genes de las tirosinemias
	16347	Estudio de los genes de la sulfito oxidasa y el cofactor molibdeno
	16348	Estudio de los genes de la piruvato deshidrogenasa (PDH) y relacionados
	16353	Estudio de los genes del metabolismo de la prolina
	16355	Estudio de los genes del metabolismo de la metionina y de la homocisteína
	16358	Estudio de los genes del metabolismo de la serina
	16364	Estudio de los genes de la enfermedad del Jarabe de Arce y del metabolismo de los aminoácidos ramificados
	16365	Estudio de los genes de las hiperoxalurias
	16366	Estudio de los genes de la hiperglicinemia no cetósica (NKH) y relacionados
	16370	Estudio de los genes de la fenilcetonuria e hiperfenilalaninemias
	16371	Estudio de los genes del ciclo de la urea y relacionados
	16372	Estudio de los genes de la cetolisis
	16376	Estudio de los genes de las acidurias orgánicas cerebrales (ac.glutárica tipo I, 4-hidroxi-butírica...)
	16377	Estudio de los genes de las acidurias 3-metilglutacónicas
	16378	Estudio de los genes de las acidemias metilmalónicas
	16379	Estudio de los genes de otros trastornos de los aminoácidos y acidurias orgánicas
	16350	Estudio de los genes de las enfermedades peroxisomales I: Fenotipo Zellweger

Solicitud analítica: Estudios genéticos mediante secuenciación masiva (NGS), estudio exoma completo

Marcar	Código tarifario	Prueba
	<u>16349</u>	Estudio de los genes de las enfermedades peroxisomales II: Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, condrodisplasias, otras enfermedades
	<u>16357</u>	Estudio de los genes del metabolismo de los esteroides
	<u>16360</u>	Estudio de los genes del metabolismo de los ácidos biliares
	<u>16356</u>	Estudio de los genes del metabolismo de la galactosa y de la fructosa
	<u>16367</u>	Estudio de los genes de la glucogenosis
	<u>16363</u>	Estudio de los genes de las enfermedades Lisosomales I: Mucopolisacaridosis y mucopolipidosis
	<u>16362</u>	Estudio de los genes de las enfermedades Lisosomales II: Glucoproteinosis y esfingolipidosis
	<u>16361</u>	Estudio de los genes de las enfermedades Lisosomales III: Ceroides Lipofuscinosis
	<u>16368</u>	Estudio de los genes de la glicosilación de proteínas - CDG I
	<u>16369</u>	Estudio de los genes de la glicosilación de proteínas - CDG II
	<u>16373</u>	Estudio de los genes de la biosíntesis de CoQ10
	<u>16375</u>	Estudio de los genes de la beta-oxidación mitocondrial I: Deshidrogenasas, transportadores, otros
	<u>16374</u>	Estudio de los genes de la beta-oxidación mitocondrial II: Deficiencia múltiple de deshidrogenasas
	<u>16351</u>	Estudio de los genes de los neurotransmisores y relacionados
	<u>16352</u>	Estudio de los genes del metabolismo de las purinas
	<u>16354</u>	Estudio de los genes del metabolismo de las pirimidinas
	<u>16359</u>	Estudio de los genes del metabolismo de la creatina
	<u>16398</u>	Estudio de genes mitocondriales de codificación nuclear
	<u>16507</u>	Estudio de los genes de las enfermedades detectadas por cribado neonatal mediante secuenciación masiva.
	<u>16299</u>	Secuenciación del DNA mitocondrial - mtDNA, sangre total



Solicitud analítica: Diagnóstico prenatal

En nuestro centro podemos realizar el **diagnóstico prenatal molecular de cualquier gen, siempre y cuando dispongamos de la/las mutaciones del caso índice**. Si el gen requerido no se encuentra en el listado adjunto, se debe solicitar la prueba que se encuentra en la última posición del listado adjunto: **“Diagnóstico prenatal de mutación familiar de errores congénitos del metabolismo, a indicar por el solicitante”**.

Para todos los estudios de diagnóstico prenatal genético **pueden enviar DNA**, siempre y cuando se haya descartado contaminación materna. También pueden enviar vellosidades coriales y en casos excepcionales se podría extraer DNA del líquido amniótico (amniocitos cultivados).

Si no se dispone de un diagnóstico molecular del caso índice, se puede realizar un diagnóstico prenatal bioquímico en casos excepcionales, que se encuentran marcados en negrita en la siguiente tabla. En estos casos se especifica si se requiere vellosidad corial o amniocitos (que sería necesario el envío de 15 -20mL de líquido amniótico a temperatura ambiente):

Marcar	Código tarifario	Prueba
--------	------------------	--------

Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CbLC

<u>16333</u>	Gen MMACHC (acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CbLC - mutaciones familiares)
--------------	--

Acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CbLD

<u>16336</u>	Gen MMADHC (acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CbLD) - mutaciones familiares)
--------------	---

Aciduria glutárica tipo I

<u>16207</u>	Gen GCDH (aciduria glutárica tipo I)
--------------	--------------------------------------

Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X

<u>16210</u>	Ácidos grasos de cadena muy larga (e. peroxisomales y adrenoleucodistrofia ligada al X), vellosidades coriales y amniocitos cultivados
--------------	---

<u>16209</u>	Gen ABCD1 (adrenoleucodistrofia ligada al X)
--------------	--

Alfa-manosidosis

<u>16233</u>	Alfa-Manosidasa (alfa-manosidosis), vellosidades coriales y amniocitos cultivados
--------------	--

Carnitina acilcarnitina translocasa – CACT deficiencia

<u>16278</u>	Gen SLC25A20 (deficiencia de carnitina acilcarnitina translocasa – CACT)
--------------	--



Solicitud analítica: Diagnóstico prenatal

Marcar Código tarifario Prueba

Carnitina palmitoil transferasa 1 deficiencia

16197 Gen CPT1 A y B (deficiencia de Carnitina palmitoil transferasa 1)

Carnitina palmitoil transferasa 2 deficiencia

16194 Gen CPT2 (deficiencia de Carnitina palmitoil transferasa 2)

Carnitina transportador - CUD, OCTN2 deficiencia

16279 Gen SLC22A5 (deficiencia del transportador de carnitina - CUD, OCTN2)

Cistinosis

16258 Gen CTNS (cistinosis)

Condrodisplasia Punctata Rizomélica y Enfermedades peroxisomales

16246 Plasmalógenos (condrodisplasia punctata rizomélica y e. peroxisomales), vellosidades coriales y amniocitos cultivados

Enfermedad Peroxisomal espectro Zellweger

16210 **Ácidos grasos de cadena muy larga** (e. peroxisomales, espectro Zellweger), vellosidades coriales y amniocitos cultivados

16246 Plasmalógenos (condrodisplasia punctata rizomélica y e. peroxisomales), vellosidades coriales y amniocitos cultivados

Fabry

16211 **Alfa-Galactosidasa A** (e. Fabry), vellosidades coriales y amniocitos cultivados

16212 Gen GLA (e. Fabry)

Galactosemia clásica

16214 Gen GALT (galactosemia)

Gangliosidosis GM1 y Mucopolisacaridosis IVB o enfermedad de Morquio B

16216 **Beta-Galactosidasa** (gangliosidosis GM1 y mucopolisacaridosis IVB o e. de Morquio B), vellosidades coriales y amniocitos cultivados

16268 Gen GLB1 (gangliosidosis GM1 y mucopolisacaridosis IVB o e. de Morquio B)



Solicitud analítica: Diagnóstico prenatal

Marcar Código tarifario Prueba

Gangliosidosis GM2 (e. Tay-Sachs y Sandhoff)

16217 Beta-Hexosaminidasa total y distribución isoenzimática (e. Tay-Sachs y Sandhoff), vellosidades coriales y amniocitos cultivados y amniocitos cultivados

16218 Gen HEXA (e. Tay-Sachs)

16220 Gen HEXB (e. Sandhoff)

Gaucher

16221 **Beta-Glucoocerebrosidasa** (e. Gaucher), vellosidades coriales y amniocitos cultivados

16222 Gen GBA (e. Gaucher)

Hidrops fetal mediante NGS

16390 Panel de genes de hidrops fetal no inmune

Enfermedad de Krabbe

16185 **Galactocerebrosidasa** (e. Krabbe), amniocitos cultivados

16265 Gen GALC (e. de Krabbe)

LCHAD deficiencia

16276 Gen HADHA (deficiencia de LCHAD)

Leucodistrofia metacromática

16230 **Arilsulfatasa A** (leucodistrofia metacromática y mucosulfatidosis), vellosidades coriales y amniocitos cultivados

16231 Gen ARSA (leucodistrofia metacromática)

Lipasa ácida lisosomal deficiencia

16293 Gen LIPA (e. Wolman y e. por acúmulo de ésteres de colesterol-CESD), vellosidades coriales

Solicitud analítica: Diagnóstico prenatal

Marcar **Código tarifario** **Prueba**

MAD- Deficiencia múltiple de deshidrogenasas

16198 Gen ETFA (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD)

16274 Gen ETFB (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD)

16275 Gen ETFDH (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD)

MCAD deficiencia

16191 Gen ACADM (deficiencia de MCAD)

MTP deficiencia

16277 Gen HADHB (deficiencia de MTP)

Mucopolipidosis II/III

16238 **Hidrolasas lisosomales** (mucopolipidosis II/III), vellosidades coriales

Mucopolisacaridosis I (e. de Hurler)

16227 **Alfa-iduronidasa** (e. Hurler), vellosidades coriales y amniocitos cultivados

16228 Gen IDUA (e. Hurler)

Mucopolisacaridosis II (e. de Hunter)

16224 **Iduronosulfatasa** (e. Hunter), vellosidades coriales y amniocitos cultivados

16225 Gen IDS (e. Hunter)

Mucopolisacaridosis IIIA (e. de Sanfilippo A)

16249 **Heparán-N-sulfatasa** (e. Sanfilippo A), amniocitos cultivados

16250 Gen SGSH (e. Sanfilippo A)

Mucopolisacaridosis IIIB (e. de Sanfilippo B)

16252 **N-acetil-alfa-Glucosaminidasa** (e. Sanfilippo B), amniocitos cultivados

16253 Gen NAGLU (e. Sanfilippo B)



Solicitud analítica: Diagnóstico prenatal

Marcar Código tarifario Prueba

Mucopolisacaridosis IVA (e. de Morquio A)

16237 **Galactosa-6-sulfato-sulfatasa** (e. Morquio A), amniocitos cultivados

16292 Gen GALNS (e. Morquio A)

Mucopolisacaridosis VI (e. de Maroteaux-Lamy)

16235 **Arilsulfatasa B** (e. Maroteaux Lamy y mucosulfatidosis), vellosidades coriales y amniocitos cultivados

16291 Gen ARSB (e. Maroteaux Lamy)

Mucopolisacaridosis VII (enf de Sly)

16255 **Beta-Glucuronidasa** (e. Sly), vellosidades coriales y amniocitos cultivados

16290 Gen GUSB (e. Sly)

Niemann-Pick A / B

16241 **Esfingomielinasa** (e. Niemann-Pick tipo A / B), vellosidades coriales y amniocitos cultivados

16271 Gen SMPD1 (e. Niemann-Pick tipo A/B)

Niemann-Pick C

16242 Gen NPC1 y NPC2 (e. Niemann-Pick tipo C)

PDH-E1-alfa deficiencia

16243 Gen PDHA1 (deficiencia PDH-E1alfa)

Pompe (Glucogenosis II)

16247 **Alfa-1,4-Glucosidasa** (e. Pompe), vellosidades coriales y amniocitos cultivados

16282 Gen GAA (e. Pompe)

SCAD deficiencia

16192 Gen ACADS (deficiencia de SCAD)

Solicitud analítica: Diagnóstico prenatal

Marcar Código tarifario Prueba

Smith-Lemli-Opitz

16256 Esteroles (Smith-Lemli-Opitz), líquido amniótico

VLCAD deficiencia

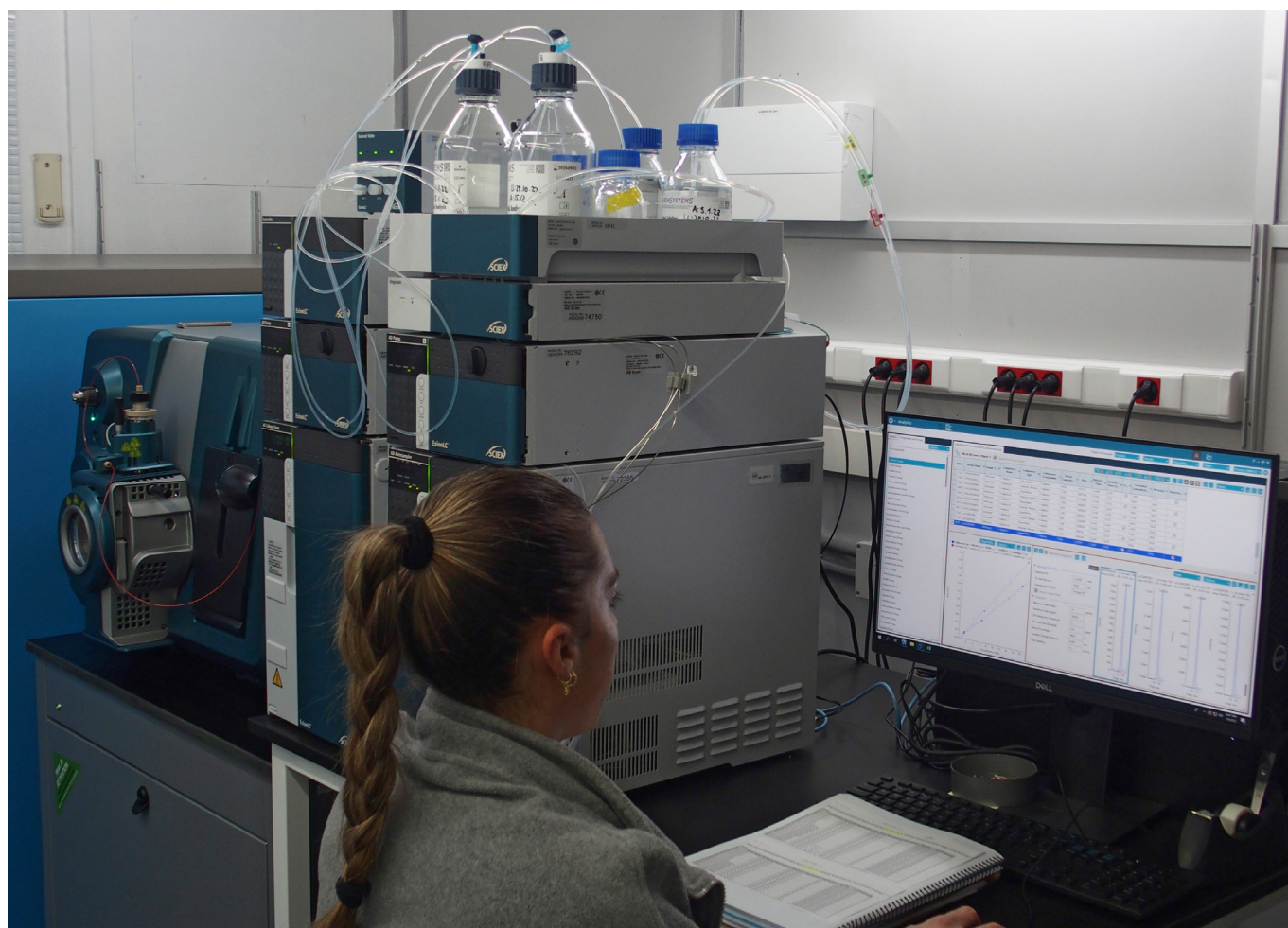
16193 Gen ACADVL (deficiencia de VLCAD)

Xantomatosis cerebrotendinosa

16262 Gen CYP27A1 (xantomatosis cerebrotendinosa)

Diagnóstico prenatal de mutación familiar de Errores Congénitos del Metabolismo

16399 Enfermedades Metabólicas Hereditarias-Diagnóstico prenatal molecular (caso familiar)





Hoja de información al paciente

Consentimiento informado para la utilización de datos clínicos y material biológico de proyectos de investigación y excedente del proceso asistencial para investigación biomédica en enfermedades metabólicas hereditarias y su conservación en la colección de muestras de enfermedades metabólicas hereditarias.

En el Hospital Clínic de Barcelona (HCB), además de la labor asistencial, se realiza investigación biomédica, que permite progresar en el conocimiento de la Medicina. En este sentido, las muestras biológicas obtenidas para el diagnóstico o control de las enfermedades, una vez utilizadas con esta finalidad, resultan también útiles y necesarias para la investigación.

De acuerdo con la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica, solicitamos su autorización para guardar y disponer de la información clínica y material biológico sobrante de las pruebas que se le han realizado o se le van a realizar en el Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del HCB, como parte del proceso asistencial normal y de proyectos de investigación. La finalidad es crear una colección de muestras biológicas que nos permita investigar las alteraciones moleculares o genéticas de las enfermedades metabólicas hereditarias, con el objetivo de progresar en el conocimiento de la prevención, el diagnóstico, el pronóstico y/o el tratamiento de estas enfermedades. Si está de acuerdo, estos estudios genéticos podrían referirse a la secuenciación completa de su genoma.

El material biológico estará debidamente almacenado en el HCB hasta que se agote, integrado en la **Colección de muestras de enfermedades metabólicas hereditarias**, registrada en el Biobanc del Hospital Clínic-IDIBAPS y en el Registro Nacional de Biobancos. Si hiciera falta alguna muestra adicional, el HCB se podría poner en contacto con usted para solicitarle nuevamente su colaboración.

Los proyectos, que previamente tendrán que ser aprobados por el Comité de Ética de Investigación Clínica del HCB (CEIC-HCB), serán realizados por investigadores en activo del HCB - IDIBAPS (Hospital Clínic de Barcelona – Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer), integrantes de los equipos de investigación de enfermedades metabólicas hereditarias.

De conformidad con lo establecido en el Reglamento (UE) 2016/679 de 27 de abril relativo a la protección de las personas físicas en relación al tratamiento de sus datos personales el HCB como responsable del tratamiento, con CIF Q0802070C, y domicilio en Barcelona, calle Villarroel 170, le informa que puede contactar con el Delegado de Protección de Datos a través de protecciodades@clinic.cat.

Sus datos serán tratados con las finalidades de investigación relacionadas con la línea de esta colección, en base al consentimiento que nos da a través de la firma de este documento.

Sus datos no se cederán a terceros ni se transferirán a terceros países.

Sus datos se conservarán mientras se utilicen las muestras en proyectos de investigación en el marco de esta colección.

Usted tiene el derecho de acceder a sus datos, solicitar la rectificación de los datos inexactos o, si se da el caso, solicitar su supresión. Así como limitar su tratamiento, oponerse y retirar el consentimiento de su uso para determinadas finalidades. Estos derechos los puede ejercer a través del correo electrónico protecciodades@clinic.cat. Asimismo le informamos de su derecho a presentar una reclamación delante de la Agencia Catalana de Protección de Datos frente a cualquier actuación del HCB que considere que vulnera sus derechos.

Puede obtener información sobre el uso de sus muestras dirigiéndose al responsable de la Colección que se indica a pie de página.



La donación de muestras biológicas que usted realiza a la Colección de muestras de enfermedades metabólicas hereditarias es voluntaria, gratuita y altruista. Usted no obtendrá ningún beneficio económico directo por su participación en los estudios de investigación, ni tendrá derechos sobre posibles beneficios comerciales de los descubrimientos que puedan conseguirse como resultado de la investigación biomédica.

Su participación es totalmente voluntaria. Puede negarse a participar o retirar su consentimiento en cualquier momento sin tener que explicar los motivos y esto no repercutirá negativamente en su asistencia médica presente o futura. Si lo hace, sus muestras biológicas y los datos asociados a las mismas serían retirados de la colección, excepto los datos que se hubieran obtenido previamente a la cancelación. Si deseara anular su consentimiento, debería solicitarlo mediante el formulario para revocación que consta en la hoja de consentimiento, dirigiéndose a la Unidad de atención al cliente del HCB.

En el caso de que usted lo solicite expresamente, el responsable de la colección le proporcionará información acerca de cuáles son las investigaciones en las que se han utilizado sus muestras y los resultados de dichas investigaciones. Si se obtuviera información relevante que pudiera afectar a su salud o a la de su familia, el responsable de la colección contactará con usted para ofrecerle la posibilidad de conocer dicha información, así como para aconsejarle sobre la conveniencia de transmitir esta información a sus familiares en caso necesario. A efectos de un eventual contacto se utilizarán los datos que figuren en su historial clínico. No obstante, se respetará su derecho a que no se le comuniquen los resultados de la investigación.

Si tiene cualquier duda, ahora o en el futuro, en relación con este consentimiento, pregunte al personal sanitario que le ha proporcionado esta información o al responsable de colección que se indica a pie de página.

Muchas gracias por su colaboración.

Responsable de la Colección

Antonia Ribes Rubió

Servicio de Bioquímica y Genética Molecular

Edificio Helios III, planta baja, C/Mejía Lequerica s/n, 08028 Barcelona

Tel: 932 279 340



Nombre del paciente / NHC

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y decide colaborar con el Hospital Clínic-IDIBAPS en los términos antes explicados, por favor, lea y firme a continuación esta hoja:

Confirmo que:

Autorizo a la **Colección de muestras de enfermedades metabólicas hereditarias**, registrada en el Biobanc del HCB-IDIBAPS y en el Registro Nacional de Biobancos, a almacenar y utilizar científicamente tanto la información clínico-asistencial de su historial médico, como el material biológico sobrante de las pruebas que se le han realizado o se le van a realizar en el Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, con la finalidad de llevar a cabo proyectos de investigación biomédica relacionados con las enfermedades metabólicas hereditarias por investigadores en activo del HCB/IDIBAPS, siempre que éstos cuenten con la obligada aprobación del Comité de Ética de Investigación Clínica competente. Esta autorización la concede tras haber leído la información adjunta sobre el consentimiento informado y tras haberlo comentado con el profesional sanitario responsable.

SI NO

Deseo que se me comunique la información derivada de la investigación que realmente sea relevante y aplicable para mi salud:

SI NO

Estoy de acuerdo en ser contactado en el caso de necesitar más información o muestras biológicas adicionales (mediante teléfono, dirección postal o E-mail de contacto que consta en la historia clínica):

SI NO

Autorizo el uso de estas muestras en proyectos que incluyan el estudio completo del genoma.

SI NO

Firma del paciente

Personal autorizado

Sr./Sra

Sr./Sra

DNI

DNI

En _____, a _____ de _____ de _____

Apartado para la revocación de este consentimiento:

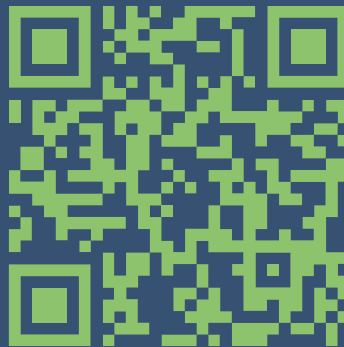
El que suscribe (_____ nombre y apellidos) revoca su consentimiento para guardar el material biológico en la **Colección de muestras de enfermedades metabólicas hereditarias** y utilizarlo para investigación biomédica, según el derecho que le asiste y tal como estaba previsto en la información facilitada antes de la firma de dicho consentimiento, y solicita la eliminación de las muestras y la información asociada a las mismas.

Se adjunta:

- Fotocopia del DNI u otro documento válido que lo identifique.
- Dirección a efectos de notificaciones.

En _____, a _____ de _____ de _____

Firma del paciente



932 275 464
atencdb@clinic.cat
<https://cdb.clinicbarcelona.org>

