



Clínic  
Barcelona

Centro de Diagnóstico  
Biomédico

# Cribado Neonatal Conócenos

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-

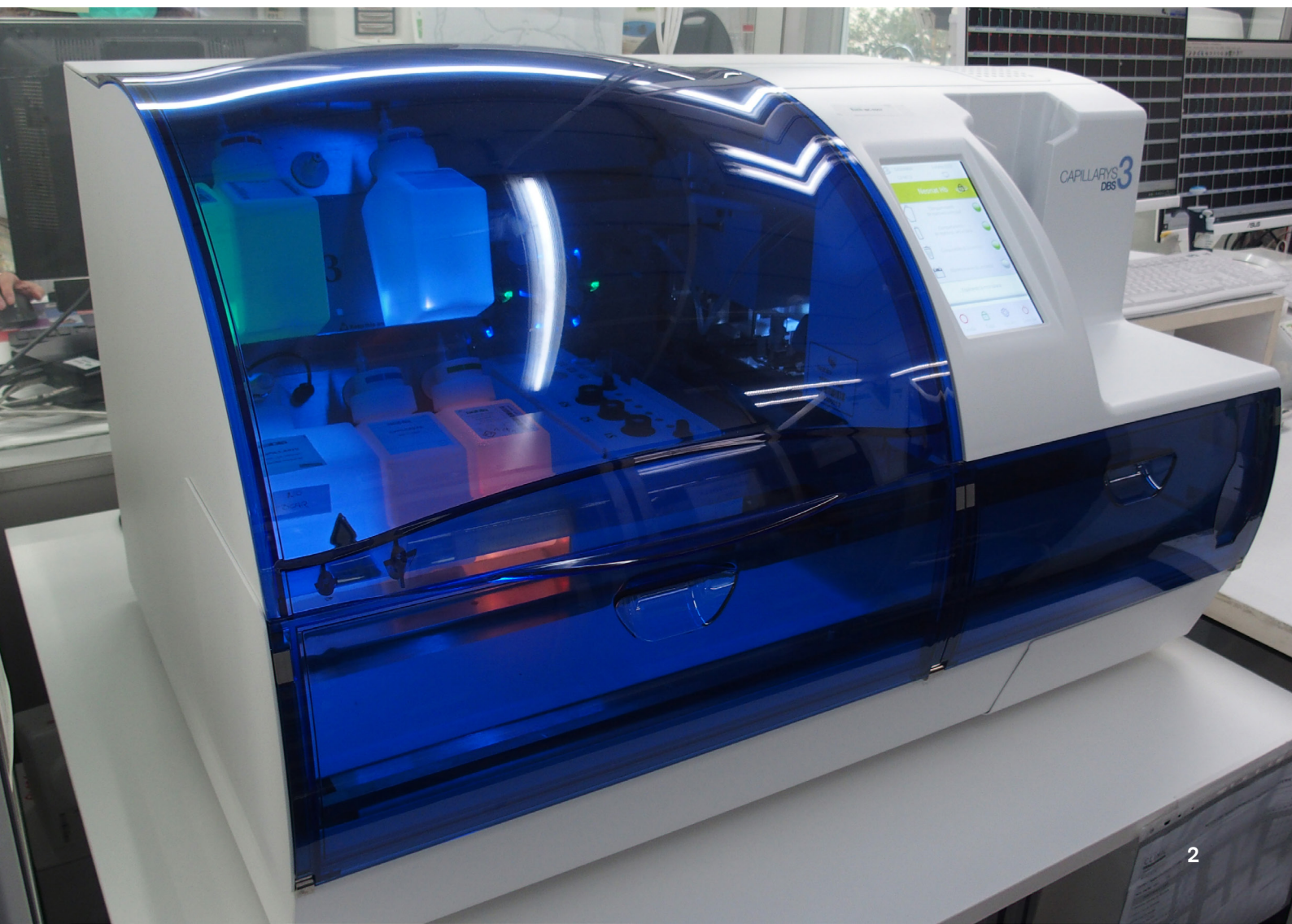
plio abanico diagnóstico a nivel bioquímico, además realizamos el diagnóstico molecular de todas las EMH mediante el estudio del exoma completo.

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

En el marco del cribado neonatal participamos en los siguientes programas de calidad externos:

- Programa CDC NSQAP (Proficiency Testing, Quality Control, T-cell Receptor Excision Circle, Second-tier Maple Syrup Urine Disease and Phenilketonuria by LC-MS/MS, Second-tier Methylmalonic / Propionic Acidemia and Homocystinuria by LC-MS/MS) .
- Programa UKNEQAS Newborn Sickle Cell Screening .
- RfB (Referenzinstitut für Bioanalytik)- Proteína Asociada a Pancreatitis.

Además, 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.





## Sección de errores congénitos del metabolismo

### Cribado neonatal

#### Prueba de primer nivel/primeros marcadores

- Estudio de marcadores para la detección de 25 enfermedades.

#### Prueba de segundo nivel/segundos marcadores en sangre seca por UPLC-MS/MS

- Pruebas realizadas en la muestra inicial de sangre seca del recién nacido después de obtener un marcador primario alterado.
- **Panel de 28 metabolitos** incluyendo ácido orgánicos, isómeros de acilglicinas y acilcarnitinas y ácido orótico.
- Panel de **48 aminoácidos**.

#### Estudios genéticos a partir de muestra de sangre seca

- **Secuenciación convencional Sanger**
- **Secuenciación masiva (NGS)**

### Pacientes con sospecha de EMH

#### Metabolómica

- 50 paneles de metabolitos en diferentes fluidos biológicos, células y sangre seca.

#### Enzimología

- 80 pruebas enzimáticas para el diagnóstico de enfermedades lisosomales y mitocondriales.

#### Diagnóstico genético

- **Secuenciación Sanger**: genes individuales, mutaciones familiares y diagnóstico prenatal
- Secuenciación masiva (NGS): estudio **Exoma completo** 38 paneles bioinformáticos para diagnóstico de EMH según parámetros bioquímicos y clínicos.

Confirmación  
diagnóstica

Estudio para Variantes de significado incierto (VUS)

Informe diagnóstico  
Asesoramiento genético



## 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.

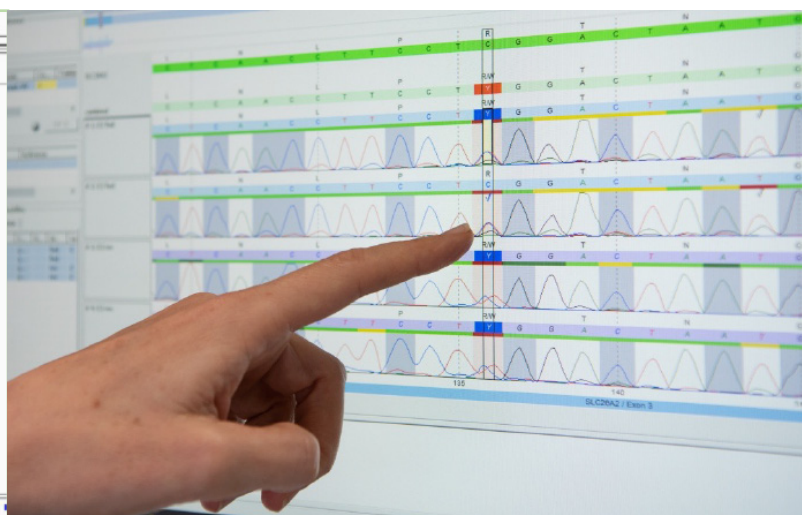
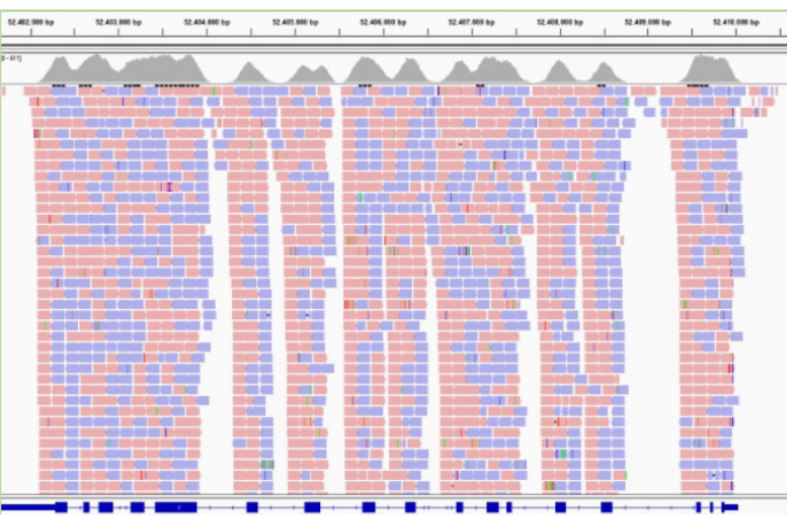
### Dra. Ana Argudo

**Cribado** neonatal de Catalunya. Detección precoz de 25 enfermedades, incluyendo marcadores de segundo nivel. Valoración de TRECS en sangre seca 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 seca 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 rizomélica 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.

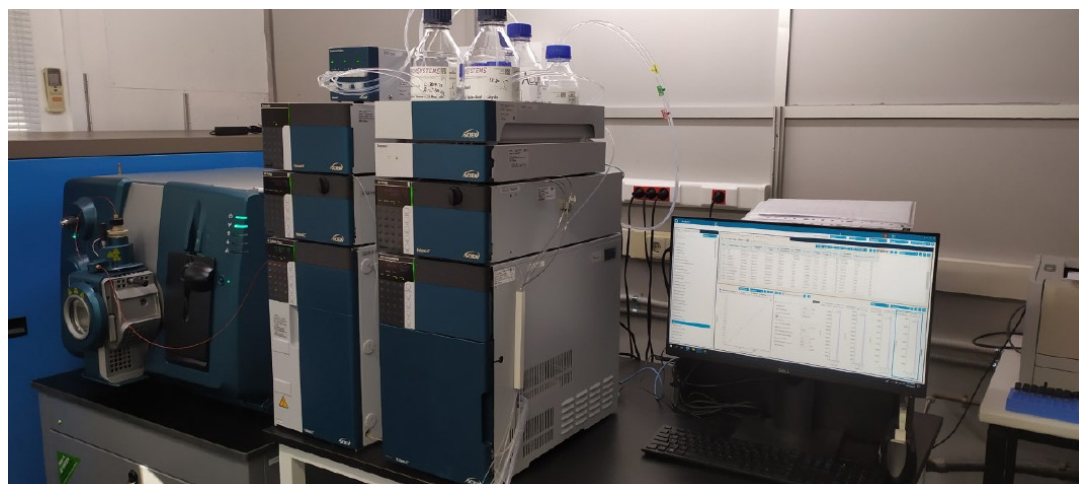
### Dr. Abraham Paredes

**Cribado** neonatal de Catalunya. Detección precoz de 25 enfermedades, incluyendo marcadores de segundo nivel. Valoración de TRECS en sangre seca 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 y recepción de muestras Cribado neonatal

Tel: 932 275 669

e-mail: [cribado@clinic.cat](mailto:cribado@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

### Secretaría Errores Congénitos del Metabolismo

Sra. Ana Argudo (de 8 a 15h, de lunes a viernes)

Tel: 932 275 672

e-mail: [aargudo@clinic.cat](mailto:aargudo@clinic.cat)

### Recepción de muestras Errores Congénitos del Metabolismo

Tel: 932 275 672

e-mail: [recepciobgm\\_helios@clinic.cat](mailto:recepciobgm_helios@clinic.cat)





 Clínic  
Barcelona

Centro de Diagnóstico  
Biomédico

# Cribado Neonatal Petición

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



Generalitat de Catalunya  
Departament de Salut



## Datos imprescindibles

### Datos generales del recién nacido (RN):

Nombre:  Apellidos:

Calle:  Nº:  Piso:

Código Postal:  Población:

Provincia:  País:

### Datos de la madre:

Edad:  Nacionalidad:

¿Es usted vegetariana?: No ☐ Si ☐ ¿Toma alguna medicación?: No ☐ Si ☐ Cuál:

Teléfono móvil:  Teléfono fijo:  E-mail:

### Datos de la padre:

Edad:  Nacionalidad:

### Datos del nacimiento y el parto:

Hospital/Clínica dónde ha nacido el RN:

Hora y fecha: Nacimiento hora (HH:MM):  Día:  Mes:  Año:

Extracción hora (HH:MM):  Día:  Mes:  Año:

Sexo: Niño ☐ Niña ☐

Peso al nacer:  gramos Semanas de gestación:

¿Embarazo múltiple? No ☐ Si ☐: Gemelos ☐ Trillizos ☐ Cuatrillizos o más ☐

Alimentación: Materna ☐ Artificial ☐ Parenteral ☐ Inicio alimentación:  horas/vida.

¿Transfusión? No ☐ Si ☐: Sangre ☐ Plasma ☐ Exanguino ☐ Fecha:

¿Ileo meconial? No ☐ Si ☐

¿Recién nacido ingresado en la UCI? No ☐ Si ☐ Causa:

¿Complicaciones durante el embarazo? (Ej. Sd. HELLP): No ☐ Si ☐ ¿Cuáles?:



¿Trisomía 21?: No ☐ Si ☐

Medicación del recién nacido: No ☐ Si ☐ ¿Cuál?:

¿Utilización de productos iodados? Madre: No ☐ Si ☐ Recién nacido: No ☐ Si ☐

¿Cuáles?:

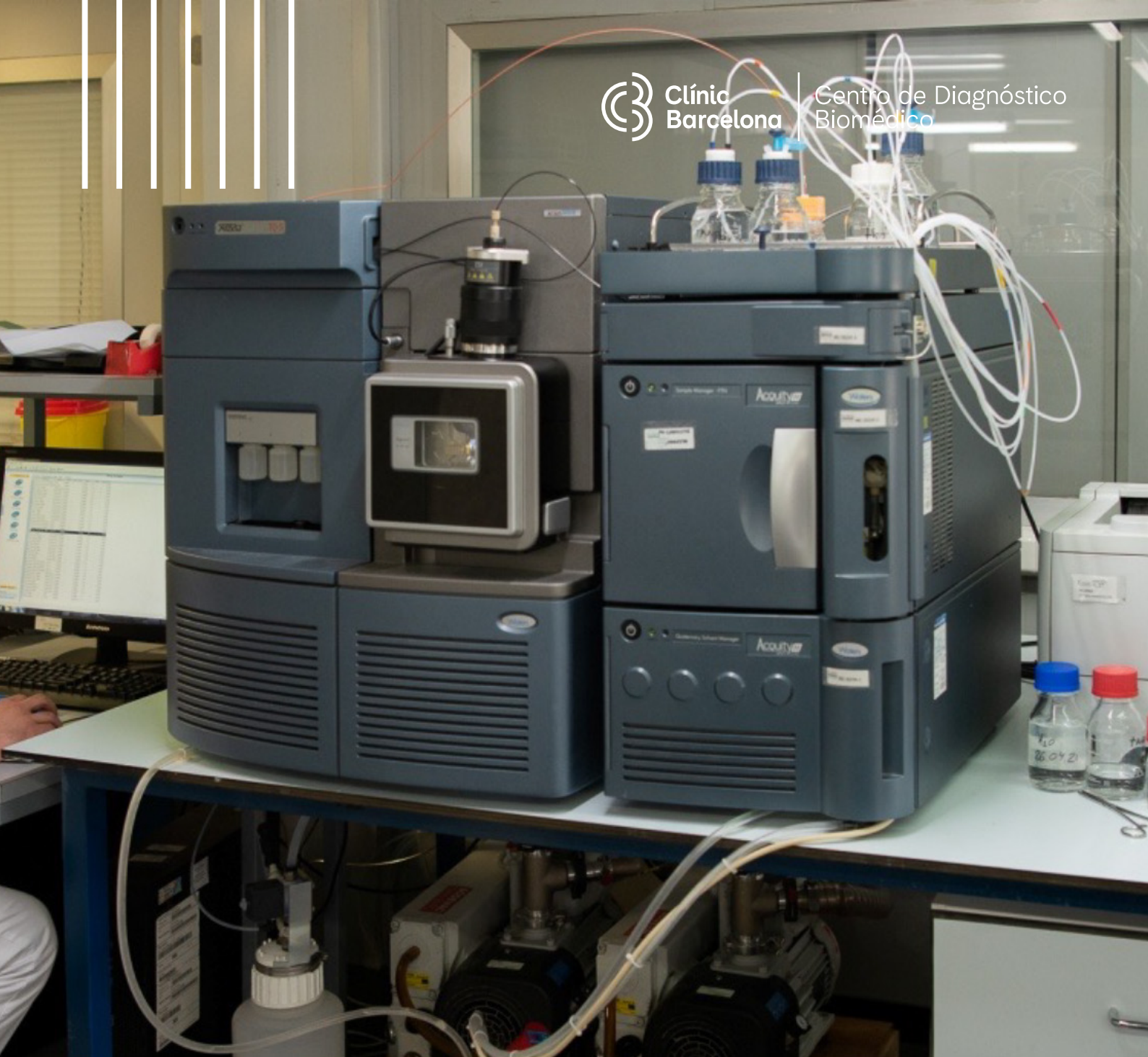
### Datos de contacto del médico solicitante:

Nombre del médico:

Correo electrónico:

Teléfono:

ID de Skype:



## Ampliación pruebas de segundo nivel en los Programas de Cribado Neonatal

En el Programa de Cribado Neonatal de Cataluña somos pioneros a nivel nacional en el uso de pruebas de segundo nivel (del inglés, second tier test). Las pruebas de segundo nivel son pruebas adicionales específicas que **se realizan en**

la muestra inicial de sangre impregnada en papel de aquellos recién nacidos que hayan presentado un resultado alterado en el cribado. Sólo en el caso de que en este estudio adicional se obtenga un resultado alterado será realmente necesario llevar a cabo acciones para identificar o descartar una enfermedad. La inclusión de esta estrategia en el Programa de Cribado Neonatal de Cataluña ha aumentado la eficiencia del Programa, incrementando el valor predictivo positivo a un 95% y reduciendo la tasa de falsos positivos a menos de un 0,001%. Esto supone una disminución del número de solicitud de segundas muestras a las familias, y del número de recién nacidos derivados a las unidades clínicas de referencia para confirmar/descartar el diagnóstico, y en consecuencia se reduce la ansiedad y el estrés generado en las familias.

Actualmente ofrecemos las siguientes pruebas que incluyen: cribado neonatal ampliado, pruebas de segundos marcadores y estudios genéticos a partir de muestras de sangre seca:

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

#### Cribado neonatal ampliado.

##### Descripción prueba

Se realiza el cribado neonatal de 25 enfermedades mediante inmunoensayos, métodos de electroforesi capilar, espectrometría de masas en tándem y técnicas de biología molecular. En nuestro Programa se sigue una estrategia de pruebas de segundo nivel. Las pruebas de segundo nivel son pruebas adicionales específicas que se realizan en la muestra inicial de sangre impregnada en papel de aquellos recién nacidos que hayan presentado un resultado alterado en el cribado. Sólo en el caso de que en este estudio adicional se obtenga un resultado alterado será realmente necesario llevar a cabo acciones para identificar o descartar una enfermedad. En consecuencia se reduce: la tasa de falsos positivos, el número de solicitud de segundas muestras a las familias y el número de recién nacidos derivados a las unidades clínicas de referencia para confirmar/descartar el diagnóstico. Las enfermedades que se criban y las pruebas de segundo nivel que se realizan se hallan especificadas en este catálogo.

[Seleccionar el grupo de enfermedades a cribar](#)

#### Panel de 28 metabolitos de segundo nivel en sangre seca.

##### Descripción prueba

Panel de 28 metabolitos de segundo nivel en sangre seca en un único proceso analítico mediante espectrometría de masas en tándem. Incluye diferentes ácidos orgánicos, isómeros de acilglicinas y acilcarnitinas, así como ácido orótico, todos ellos valorados con separación cromatográfica excepto la pareja de compuesto 3-metilcrotonilglicina y tigilglicina e isobutirilglicina y butirilglicina.

Se trata de una metodología innovadora no descrita previamente y puesta a punto por nuestro equipo. Los valores de referencia se han calculado con 150 individuos y se ha validado la metodología con 160 pacientes con diagnóstico confirmado de las diferentes entidades y con controles de calidad externos. Todos los marcadores clave para cada entidad han presentado una sensibilidad diagnóstica del 100% y una especificidad de >95%, excepto para el ácido glutárico (ver detalle de la prestación) y el ácido etilmalónico, que ha mostrado una sensibilidad del 90% y una especificidad diagnóstica del 98%.

[Seleccionar segundo marcador a analizar](#)

#### Panel de 48 aminoácidos en sangre seca.

##### Descripción prueba

Panel de 48 aminoácidos en sangre seca (los mismos utilizados para el diagnóstico en plasma), mediante espectrometría de masas en tándem. El objetivo es identificar cualquier trastorno del ciclo de la urea, homocitnuria clásica, fenilcetonuria enfermedad de jarabe de arce.

[Seleccionar los aminoácidos a analizar](#)



Marcar Código tarifario Prueba

**Lisofosfatidilcolinas C26:0, C24:0 y C22:0, sangre impregnada en papel.**

☐

16384

**Descripción prueba**

Análisis cuantitativo de las lisofosfatidilcolinas de cadena muy larga (C26:0-LPC, C24:0-LPC y C22:0-LPC) mediante espectrometría de masas en tándem para la detección de la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD).

**Proteína asociada a pancreatitis (PAP) en sangre impregnada en papel, para la detección de fibrosis quística.**

☐

16407

**Descripción prueba**

Determinación de proteína asociada a pancreatitis (PAP) en sangre impregnada en papel para la detección de fibrosis quística mediante método de inmunoanálisis. Se realiza sistemáticamente, sin necesidad de solicitar una segunda muestra, en caso de tener un marcador primario TIR1 positivo.

**Perfil de hemoglobinas en sangre impregnada en papel mediante electroforesis capilar (Capillarys 3).**

☐

16411

**Descripción prueba**

Esta prueba se puede utilizar como prueba de segundo nivel para la confirmación de hemoglobinopatías realizada por otros sistemas como puede ser por HPLC.

**Estudios genéticos a partir de muestra de sangre seca/sangre total/DNA.**

Secuenciación convencional Sanger.

☐

[Seleccionar gen a estudiar](#)

Secuenciación masiva (NGS), estudio exoma completo.

☐

[Seleccionar panel de genes a estudiar](#)



## Enfermedades Cribado Neonatal ampliado:

Código tarifario: 16386

Indicar, marcando la casilla correspondiente, el grupo de enfermedades a estudiar:

**Marcar**    **Enfermedades que se pueden identificar**

---

### Cribado enfermedades metabólicas hereditarias:

#### Trastornos del metabolismo de los aminoácidos

Hiperfenilalaninemias - Fenilcetonuria  
Enfermedad del jarabe de arce  
Tirosinemia tipo I  
Citrulinemia  
Homocistinurias

#### Trastornos del metabolismo de los ácidos orgánicos

Aciduria glutárica tipo I  
Acidemia isovalérica  
Acidemia metilmalónica  
Acidemia metilmalónica con homocistinuria  
☐ Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa  
Deficiencia de  $\beta$ -cetotilasa  
Acidemia propiónica  
Deficiencia de biotinidasa

#### Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos

Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)  
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)  
Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial (MTP)  
Deficiencia de 3-hidroxi-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)  
Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasas (MAD)  
Deficiencia en la captación celular de carnitina (CTD)  
Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 1 (CPT1)  
Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 2 (CPT2)  
Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa (CACT)

---

### Otras enfermedades:

☐ Hipotiroidismo congénito  
☐ Fibrosis quística  
☐ Enfermedad de células falciformes  
☐ Inmunodeficiencia combinada grave  
☐ Hiperplasia suprarrenal congénita  
☐ Atrofia muscular espinal

---



## Panel de 28 metabolitos de segundo nivel en sangre seca

Marcadores de segundo nivel en sangre seca para acidurias orgánicas, algunas deficiencias de la beta-oxidación mitocondrial, homocistinurias y defectos del ciclo de la urea que cursen con aumento de ácido orótico.

### Código tarifario:

Indicar, marcando la casilla correspondiente, el grupo de enfermedades a estudiar:

| Marcar                   | Segundo marcador en muestra inicial de sangre seca                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | Marcador principal alterado en el cribado neonatal inicial en sangre seca | Enfermedades que se pueden identificar                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|--------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Ácido metilcítrico</li> <li>Propionilglicina</li> <li>Ácido metilmalónico</li> <li>Homocisteína total</li> </ul>                                                                                                                                                                                                        | C3<br>C4DC<br>Met                                                         | <ul style="list-style-type: none"> <li>Aciduria propiónica.</li> <li>Acidemia metilmalónica.</li> <li>Acidemia metilmalónica con homocistinuria.</li> <li>Homocistinuria clásica.</li> <li>Homocistinuria por defectos de remetilación.</li> <li>Deficiencias adquirida de vitamina B12.</li> <li>Deficiencia de biotinidasa.</li> </ul> |
| <input type="checkbox"/> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Ácido 3-hidroxi-isovalérico</li> <li>3-metilcrotonilglicina\tigilglicina*</li> <li>3-metilcrotonilcarnitina</li> <li>Tigilcarnitina</li> <li>Ácido 3-hidroxi-2-metilbutírico</li> <li>Ácido 3-hidroxi-3-metilglutárico</li> <li>Ácido 3-metilglutárico</li> </ul>                                                       | C5OH<br>C6DC<br>C5:1                                                      | <ul style="list-style-type: none"> <li>3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa.</li> <li>Beta-cetotiolasa.</li> <li>2-metil-3-hidroxibutiril-CoA deshidrogenasa.</li> <li>3-metilcrotonil-CoA carboxilasa.</li> </ul>                                                                                                                        |
| <input type="checkbox"/> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Ácido 2-hidroxiglutárico</li> <li>Ácido etilmalónico</li> <li>Isobutirilglicina\butirilglicina*</li> <li>Isobutiril-L-carnitina</li> <li>Butirilcarnitina</li> <li>Isovalerilcarnitina</li> <li>2-metilbutirilcarnitina</li> <li>Isovalerilglicina</li> <li>2-metilbutirilglicina</li> <li>Ácido glutárico**</li> </ul> | C4<br>C5<br>C5DC<br>C6<br>C8<br>C10<br>C12<br>C14<br>C16<br>C18           | <ul style="list-style-type: none"> <li>Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa.</li> <li>Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD).</li> <li>Isobutiril-CoA deshidrogenasa.</li> <li>2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa.</li> </ul>                                                                           |
| <input type="checkbox"/> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Pivaloilcarnitina</li> <li>Isovalerilcarnitina</li> <li>2-Metilbutirilcarnitina</li> <li>Isovalerilglicina</li> <li>2-metilbutirilglicina</li> </ul>                                                                                                                                                                    | C5                                                                        | <ul style="list-style-type: none"> <li>Administración de antibióticos (diagnóstico diferencial para el aumento de C5).</li> </ul>                                                                                                                                                                                                        |

\* No los podemos separar cromatográficamente.

\*\* Se ha implementado también el ácido 3-hidroxiglutárico para poder detectar la aciduria glutárica tipo I, sin embargo no todos los pacientes analizados han presentado aumento de este ácido. En cambio, los pacientes sí presentan un incremento de ácido glutárico, con una especificidad del 40% tal y como refleja el estudio de validación. Por ello, para la aciduria glutárica tipo I mantenemos pedir una segunda muestra de orina seca para realizar ácido orgánicos en orina, ya que hay descritos muchos falsos negativos.



## Panel de 28 metabolitos de segundo nivel en sangre seca

Marcadores de segundo nivel en sangre seca para acidurias orgánicas, algunas deficiencias de la beta-oxidación mitocondrial, homocistinurias y defectos del ciclo de la urea que cursen con aumento de ácido orótico.

### Código tarifario:

Indicar, marcando la casilla correspondiente, el grupo de enfermedades a estudiar:

| Marcar                   | Segundo marcador en muestra inicial de sangre seca | Marcador principal alterado en el cribado neonatal inicial en sangre seca | Enfermedades que se pueden identificar                                                                                                                                    |
|--------------------------|----------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | • Suberilglicina***                                | C8>C10                                                                    | • Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD).                                                                                                          |
| <input type="checkbox"/> | • Ácido orótico****                                | Cit                                                                       | • Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC).<br>• Citrulinemia tipo I.<br>• Deficiencia de argininosuccinato liasa.<br>• Lisinuria con intolerancia a las proteínas. |

\*\*\* Esta prueba puede servir de ayuda aunque hay que tener en cuenta que presenta un 71% de sensibilidad y 99% de especificidad diagnóstica.

\*\*\*\* Cabe destacar que en los defectos del ciclo de la urea que no son deficiencias de OTC no siempre está el ácido orótico aumentado. Sin embargo, con el panel de aminoácidos es posible diferenciar las entidades.



## Panel de 48 aminoácidos en sangre seca

Panel de aminoácidos en sangre seca como prueba de segundo nivel para cualquier aminoacidopatía.

### Código tarifario: 16391

Indicar, marcando la casilla correspondiente, el grupo de enfermedades a estudiar:

| Marcar                   | Segundo marcador en muestra inicial de sangre seca                                                                                                                                                                             | Marcador principal alterado en el cribado neonatal inicial en sangre seca | Enfermedades que se pueden identificar                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|--------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Fenilalanina</li> <li>• Tirosina</li> </ul>                                                                                                                                           | Phe<br>Tyr                                                                | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Fenilcetonuria.</li> <li>• Hiperfenilalaninemia.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| <input type="checkbox"/> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tirosina</li> </ul>                                                                                                                                                                   | Tyr                                                                       | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tirosinemia tipo I, II y III.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <input type="checkbox"/> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Acetiltirosina</li> <li>• Alfa-alanina</li> <li>• Alo-isoleucina</li> <li>• Isoleucina</li> <li>• Leucina</li> <li>• Valina</li> <li>• 4-Hidroxiprolina</li> <li>• Prolina</li> </ul> | Xleu<br>Val                                                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedad de jarabe de arce.</li> <li>• Falso positivo por nutrición parenteral.</li> <li>• Hidroxiprolinemia.</li> <li>• Hiperprolinemia.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                      |
| <input type="checkbox"/> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ácido argininsuccínico</li> <li>• Ácido glutámico</li> <li>• Arginina</li> <li>• Citrulina</li> <li>• Homocitrulina</li> <li>• Glutamina</li> <li>• Ornitina</li> </ul>               | Cit<br>Arg<br>Orn<br>Asa                                                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC).</li> <li>• Deficiencia de carbamifosfato sintetasa (CPS).</li> <li>• Citrulinemia tipo I y II.</li> <li>• Deficiencia de argininosuccinato liasa.</li> <li>• Argininemia.</li> <li>• Síndrome de hiperamonemia.</li> <li>• Hiperornitinemia-homocitrulinuria (HHH).</li> <li>• Hiperornitinemia.</li> </ul> |
| <input type="checkbox"/> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Adenosilhomocisteína</li> <li>• Homocisteína libre</li> <li>• Metionina</li> </ul>                                                                                                    | Met<br>C3                                                                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Homocistinuria clásica (CBS).</li> <li>• Homocistinuria por defectos en la remetilación (MTHFR, MS).</li> <li>• Hipermetioninemias.</li> <li>• Acidemia metilmalónica con homocistinuria</li> <li>• Deficiencia adquirida de vitamina B12.</li> </ul>                                                                                                       |



## Panel de 48 aminoácidos en sangre seca

Panel de aminoácidos en sangre seca como prueba de segundo nivel para cualquier aminoacidopatía.

### Código tarifario: 16391

Indicar, marcando la casilla correspondiente, el grupo de enfermedades a estudiar:

| Marcar                   | Segundo marcador en muestra inicial de sangre seca                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | Marcador principal alterado en el cribado neonatal inicial en sangre seca | Enfermedades que se pueden identificar                                     |
|--------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <ul style="list-style-type: none"><li>Perfil completo de aminoácidos, que incluye todos los anteriores así como los siguientes aminoácidos:<br/>1-MeHis, 2-ABA, 3-ABA, 3-MeHis, ácido aminoadípico, anserina, asparagina, ácido aspártico, asparagina, beta-alanina, carnosina, cistationina, sulfocisteína, cistina, etanolamina, GABA, glicina, histidina, hidroxilisina, lisina, fosfoetanolamina, fosfoserina, ácido pipecolínico, sacaropina, sarcosina, serina, taurina, treonina, triptófano.</li></ul> | No aplica                                                                 | <ul style="list-style-type: none"><li>Cualquier aminoacidopatía.</li></ul> |



## Estudios genéticos mediante secuenciación Sanger

Todos los estudios de diagnóstico genético pueden realizarse a partir de **sangre recogida en EDTA** o bien a partir de **DNA**. Se puede 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 **“Enfermedades Metabólicas Hereditarias-Mutación familiar, a indicar por el solicitante”** (última posición de la lista).

| Marcar                   | Código tarifario             | Prueba                                                                                                               |
|--------------------------|------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16140</u></a> | Gen ABCD1 (adrenoleucodistrofia ligada al X) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                                 |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16063</u></a> | Gen ABCD1 (adrenoleucodistrofia ligada al X) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.                      |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16305</u></a> | Gen ACADM (deficiencia de MCAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                                              |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16304</u></a> | Gen ACADM (deficiencia de MCAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                   |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16307</u></a> | Gen ACADS (deficiencia de SCAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                                              |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16306</u></a> | Gen ACADS (deficiencia de SCAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                   |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16309</u></a> | Gen ACADVL (deficiencia de VLCAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                                            |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16308</u></a> | Gen ACADVL (deficiencia de VLCAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                 |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16038</u></a> | Gen ARSA (leucodistrofia metacromática) - búsqueda de mutaciones, sangre total .                                     |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16041</u></a> | Gen ARSA (leucodistrofia metacromática) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.                           |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16283</u></a> | Gen ARSB (enf. de Maroteaux-Lamy o mucopolisacaridosis VI) - búsqueda de mutaciones,sangre total.                    |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16284</u></a> | Gen ARSB (enf. de Maroteaux-Lamy o mucopolisacaridosis VI) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.        |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16195</u></a> | Gen CTNS (cistinosis) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                                                        |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16070</u></a> | Gen CTNS (cistinosis) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                             |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16313</u></a> | Gen CPT1 A y B (deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 1) - búsqueda de mutaciones, sangre total.            |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16312</u></a> | Gen CPT1 A y B (deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 1) - mutación concreta (caso familiar), sangre total. |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16311</u></a> | Gen CPT2 (deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 2) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                  |



## Estudios genéticos mediante secuenciación Sanger

| Marcar                   | Código tarifario      | Prueba                                                                                                         |
|--------------------------|-----------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16310</a> | Gen CPT2 (deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 2) - mutación concreta (caso familiar), sangre total. |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16260</a> | Gen CYP27A1 (xantomatosis cerebrotendinosa)- búsqueda de mutaciones, sangre total.                             |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16261</a> | Gen CYP27A1 (xantomatosis cerebrotendinosa)- mutación concreta (caso familiar), sangre total.                  |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16315</a> | Gen ETFA (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total.               |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16314</a> | Gen ETFA (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.    |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16317</a> | Gen ETFB (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total.               |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16316</a> | Gen ETFB (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.    |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16319</a> | Gen ETFDH (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total.              |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16318</a> | Gen ETFDH (deficiencia múltiple de deshidrogenasas - MAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.   |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16184</a> | Gen GAA (E. Pompe)- búsqueda de mutaciones, sangre total.                                                      |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16300</a> | Gen GAA (E. Pompe)- mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                           |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16263</a> | Gen GALC (enf. de Krabbe)- búsqueda de mutaciones, sangre total.                                               |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16264</a> | Gen GALC (enf. de Krabbe)- mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                    |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16285</a> | Gen GALNS (enf. de Morquio A o mucopolisacaridosis IVA) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16286</a> | Gen GALNS (enf. de Morquio A o mucopolisacaridosis IVA) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.     |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16139</a> | Gen GALT (galactosemia) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                                                |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16109</a> | Gen GALT (galactosemia) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                     |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16182</a> | Gen GBA (enf. Gaucher)- búsqueda de mutaciones , sangre total.                                                 |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16040</a> | Gen GBA (enf. Gaucher)- mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                       |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16182</a> | Gen GBA (enf. Gaucher)- búsqueda de mutaciones , sangre seca.                                                  |



## Estudios genéticos mediante secuenciación Sanger

| Marcar                   | Código tarifario      | Prueba                                                                                                                    |
|--------------------------|-----------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | 16040                 | Gen GBA (enf. Gaucher) - mutación concreta (caso familiar), sangre seca.                                                  |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16106</a> | Gen GCDH (aciduria glutárica tipo I) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                                              |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16138</a> | Gen GCDH (aciduria glutárica tipo I) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                   |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16039</a> | Gen GLA (enf. Fabry) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                                                              |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16037</a> | Gen GLA (enf. Fabry) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                                   |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16039</a> | Gen GLA (enf. Fabry) - Búsqueda de mutaciones, sangre seca.                                                               |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16037</a> | Gen GLA (enf. Fabry)- Mutaciones familiares, sangre seca.                                                                 |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16266</a> | Gen GLB1 (gangliosidosis GM1, mucopolisacaridosis IVB o enf. de Morquio B) búsqueda de mutaciones, sangre total.          |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16267</a> | Gen GLB1 (gangliosidosis GM1, mucopolisacaridos IVB o enf. de Morquio B) mutación concreta (caso familiar), sangre total. |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16287</a> | Gen GUSB (enf. de Sly o mucopolisacaridosis VII) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                                  |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16288</a> | Gen GUSB (enf. de Sly o mucopolisacaridosis VII ) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.                      |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16321</a> | Gen HADHA (deficiencia de LCHAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                                                  |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16320</a> | Gen HADHA (deficiencia de LCHAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                       |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16323</a> | Gen HADHB (deficiencia de MTP) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                                                    |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16322</a> | Gen HADHB (deficiencia de MTP) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                         |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16018</a> | Gen HEXA (enf. Tay-Sachs)- búsqueda de mutaciones, sangre total.                                                          |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16043</a> | Gen HEXA (enf. Tay-Sachs)- mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                               |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16281</a> | Gen HEXB (enf. Sandhoff) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                                                          |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16280</a> | Gen HEXB (enf. Sandhoff) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                               |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16114</a> | Gen IDS (enf. Hunter o mucopolisacaridosis II) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                                    |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16045</a> | Gen IDS (enf. Hunter o Mucopolisacaridosis II) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.                         |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16114</a> | Gen IDS (enf. Hunter o Mucopolisacaridosis II) - búsqueda de mutaciones, sangre seca.                                     |



## Estudios genéticos mediante secuenciación Sanger

| Marcar                   | Código tarifario      | Prueba                                                                                                                       |
|--------------------------|-----------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16045</a> | Gen IDS (enf. Hunter o Mucopolisacaridosis II) - mutaciones concreta (caso familiar), sangre seca.                           |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16183</a> | Gen IDUA (enf. Hurler o Mucopolisacaridosis I)- búsqueda de mutaciones, sangre total.                                        |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16044</a> | Gen IDUA (enf. Hurler o Mucopolisacaridosis I)- mutación concreta (caso familiar), sangre total.                             |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16342</a> | Gen LIPA (enf. de Wolman y enf. por acúmulo de ésteres de colesterol-CESD)- búsqueda de mutaciones, sangre total.            |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16343</a> | Gen LIPA (enf. de Wolman y enf. por acúmulo de ésteres de colesterol-CESD)- mutación concreta (caso familiar), sangre total. |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16331</a> | Gen MMACHC (acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CblC)- búsqueda de mutaciones, sangre total.                      |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16332</a> | Gen MMACHC (acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CblC)- mutación concreta (caso familiar), sangre total.           |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16334</a> | Gen MMADHC (acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CblD) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                     |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16335</a> | Gen MMADHC (acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CblD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.          |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16067</a> | Gen NAGLU (enf. Sanfilippo B o Mucopolisacaridosis IIIB) - búsqueda de mutaciones, sangre total.                             |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16047</a> | Gen NAGLU (enf. Sanfilippo B o Mucopolisacaridosis IIIB)- mutación concreta (caso familiar), sangre total.                   |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16132</a> | Gen NPC1 y NPC2 (enf. Niemann-Pick C)- búsqueda de mutaciones, sangre total.                                                 |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16130</a> | Gen NPC1 y NPC2 (enf. Niemann-Pick tipo C)- mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                 |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16110</a> | Gen PDHA1 (deficiencia PDH-E1alfa)- búsqueda de mutaciones, sangre total.                                                    |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16014</a> | Gen PDHA1 (deficiencia PDH-E1alfa)- mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                         |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16340</a> | Gen PDHA1 (deficiencia PDH-E1alfa)- búsqueda de mutaciones – Estudio en cDNA, fibroblastos.                                  |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16066</a> | Gen SGSH (enf. Sanfilippo A o Mucopolisacaridosis IIIA)- búsqueda de mutaciones, sangre total.                               |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#">16046</a> | Gen SGSH (enf. Sanfilippo A o Mucopolisacaridosis IIIA)- mutación concreta (caso familiar), sangre total.                    |



## Estudios genéticos mediante secuenciación Sanger

| Marcar                   | Código tarifario             | Prueba                                                                                                                      |
|--------------------------|------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16327</u></a> | Gen SLC22A5 (deficiencia del transportador de carnitina - CUD, OCTN2) - búsqueda de mutaciones, sangre total.               |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16326</u></a> | Gen SLC22A5 (deficiencia del transportador de carnitina - CUD, OCTN2) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.    |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16325</u></a> | Gen SLC25A20 (deficiencia de carnitina acilcarnitina translocasa - CACT) - búsqueda de mutaciones, sangre total.            |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16324</u></a> | Gen SLC25A20 (deficiencia de carnitina acilcarnitina translocasa - CACT) - mutación concreta (caso familiar), sangre total. |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16269</u></a> | Gen SMPD1 (enf. de Niemann-Pick tipo A/B)- búsqueda de mutaciones, sangre total.                                            |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16270</u></a> | Gen SMPD1 (enf. de Niemann-Pick tipo A/B)- mutación concreta (caso familiar), sangre total.                                 |
| <input type="checkbox"/> | <a href="#"><u>16381</u></a> | Enfermedades Metabólicas Hereditarias-Mutación familiar, sangre total.                                                      |

## 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.

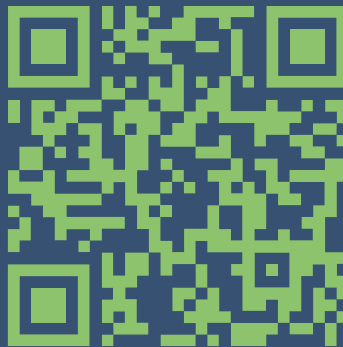
Todos los estudios de diagnóstico genético pueden realizarse a partir de **sangre recogida en EDTA** o bien a partir de **DNA**.

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



## Estudios genéticos mediante secuenciación masiva (NGS), estudio exoma completo

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



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

