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?:

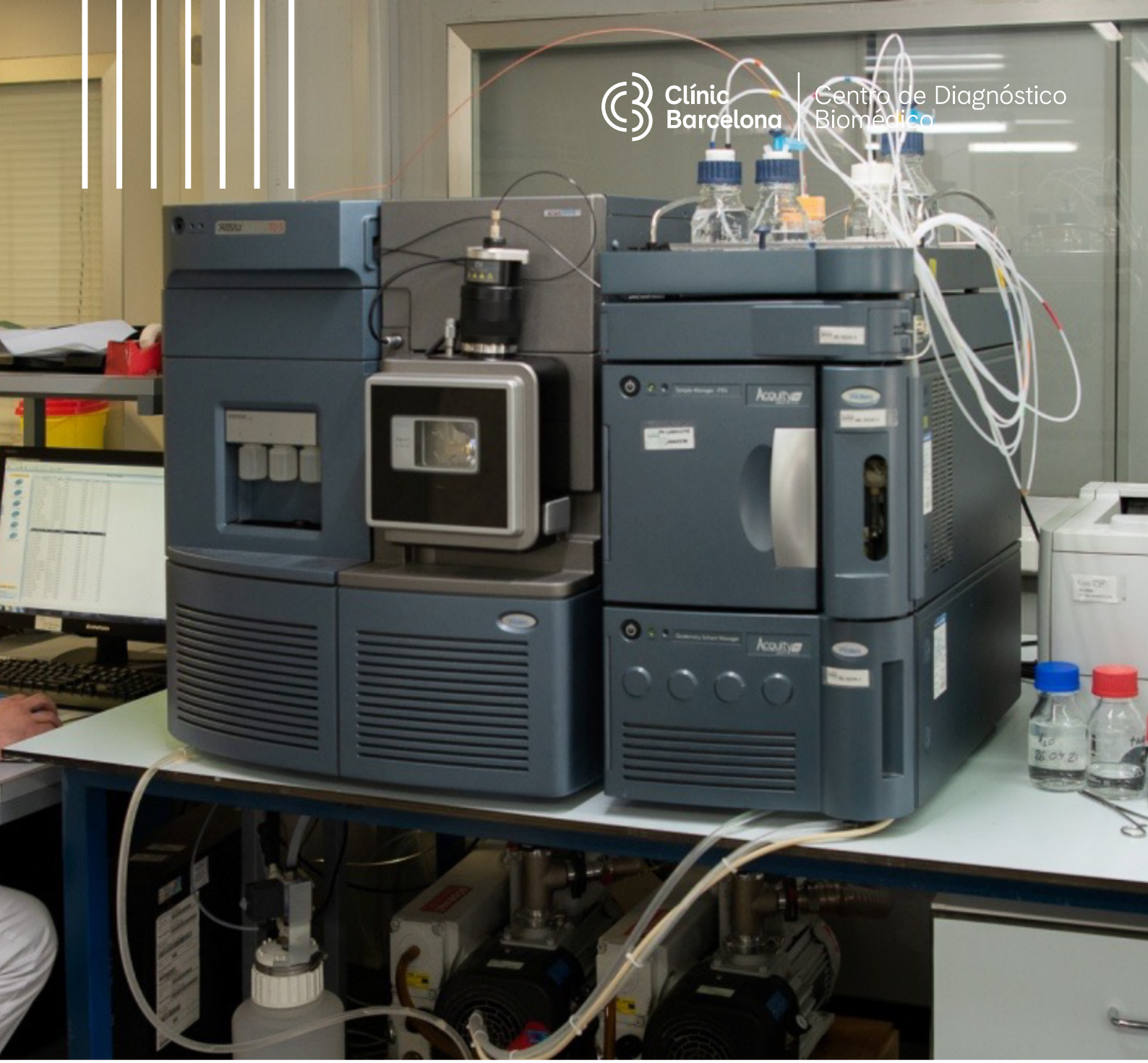
Datos de contacto del médico solicitante:

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
	16386	**Cribado neonatal ampliado.** **Descripción prueba** Se realiza el cribado neonatal de 28 enfermedades mediante inmunoensayos, métodos de electroforesi capliar, 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
	16406	**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 tiglilglicina 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
	16391	**Panel de 48 aminoácidos en sangre seca.** **Descripción prueba** Panel de 48 aminoácidos en sangre seca (los mismos ultilizados 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
	16384	**Lisofosfatidilcolinas C26:0, C24:0 y C22:0, sangre impregnada en papel.** **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).
	16407	**Proteína asociada a pancreatitis (PAP) en sangre impregnada en papel, para la detección de fibrosis quística.** **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.
	16411	**Perfil de hemoglobinas en sangre impregnada en papel mediante electroforesis capilar** (Capillarys 3). **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 correpondiente, el grupo de enfermedades a estudiar:

Marcar	Enfermedades que se pueden identificar
	Cribado enfermedades metabolicas 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 ß-cetotiolasa
	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-CoAdeshidrogenasa 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)
	Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD)
	Otras enfermedades:
☐	Hipotiroidismo congénito
☐	Fibrosis quística
☐	Enfermedad de células falciformes
☐	Inmunocedficiencia combinada grave
☐	Hiperplasia suprarenal 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 correpondiente, 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
☐	• Ácido metilcítrico • Propionilglicina • Ácido metilmalónico • Homocisteína total	C3 C4DC Met	• Aciduria propiónica. • Acidemia metilmalónica. • Acidemia metilmalónica con homocistinuria. • Homocistinuria clásica. • Homocistinuria por defectos de remetilación. • Deficiencias adquirida de vitamina B12. • Deficiencia de biotinidasa.
☐	• Ácido 3-hidroxi-isovalérico • 3-metilcrotonilglicina\tiglilglicina* • 3-metilcrotonilcarnitina • Tiglilcarnitina • Ácido 3-hidroxi-2-metilbutírico • Ácido 3-hidroxi-3-metilglutárico • Ácido 3-metilglutárico	C5OH C6DC C5:1	• 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa. • Beta-cetotiolasa. • 2-metil-3-hidroxibutiril-CoA deshidrogenasa. • 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa.
☐	• Ácido 2-hidroxiglutárico • Ácido etilmalónico • Isobutirilglicina\butirilglicina* • Isobutiril-L-carnitina • Butirilcarnitina • Isovalerilcarnitina • 2-metilbutirilcarnitina • Isovalerilglicina • 2-metilbutirilglicina • Ácido glutárico**	C4 C5 C5DC C6 C8 C10 C12 C14 C16 C18	• Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa. • Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD). • Isobutiril-CoA deshidrogenasa. • 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa.
☐	• Pivaloilcarnitina • Isovalerilcarnitina • 2-Metilbutirilcarnitina • Isovalerilglicina • 2-metilbutirilglicina	C5	• Administración de antibióticos (diagnóstico diferencial para el aumento de C5).

* 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 correpondiente, 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
☐	• Suberilglicina***	C8>C10	• Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD).
☐	• Ácido orótico****	Cit	• Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC). • Citrulinemia tipo I. • Deficiencia de argininosuccinato liasa. • 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 correpondiente, 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
	• Fenilalanina • Tirosina	Phe Tyr	• Fenilcetonuria. • Hiperfenilalaninemia.
	• Tirosina	Tyr	• Tirosinemia tipo I, II y III.
	• Acetiltirosina • Alfa-alanina • Alo-isoleucina • Isoleucina • Leucina • Valina • 4-Hydroxiprolina • Prolina	Xleu Val	• Enfermedad de jarabe de arce. • Falso positivo por nutrición parenteral. • Hidroxiprolinemia. • Hiperprolinemia.
	• Ácido argininsuccínico • Ácido glutámico • Arginina • Citrulina • Homocitrulina • Glutamina • Ornitina	Cit Arg Orn Asa	• Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC). • Deficiencia de carbamifosfato sintetasa (CPS). • Citrulinemia tipo I y II. • Deficiencia de argininosuccinato liasa. • Argininemia. • Síndrome de hiperamonemia. Hiperornitinemia-homocitrulinuria (HHH). • Hiperornitinemia.
	• Adenosilhomocisteína • Homocisteína libre • Metionina	Met C3	• Homocistinuria clásica (CBS). • Homocistinuria por defectos en la remetilación (MTHFR, MS). • Hipermetioninemias. • Acidemia metilmalónica con homocistinuria • Deficiencia adquirida de vitamina B12.

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 correpondiente, 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
	• Perfil completo de aminoácidos, que incluye todos los anteriores así como los siguientes aminoácidos: 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.	No aplica	• Cualquier aminoacidopatía.

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
	16140	Gen ABCD1 (adrenoleucodistrofia ligada al X) - búsqueda de mutaciones, sangre total.
	16063	Gen ABCD1 (adrenoleucodistrofia ligada al X) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.
	16305	Gen ACADM (deficiencia de MCAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total.
	16304	Gen ACADM (deficiencia de MCAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.
	16307	Gen ACADS (deficiencia de SCAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total.
	16306	Gen ACADS (deficiencia de SCAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.
	16309	Gen ACADVL (deficiencia de VLCAD) - búsqueda de mutaciones, sangre total.
	16308	Gen ACADVL (deficiencia de VLCAD) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.
	16038	Gen ARSA (leucodistrofia metacromática) - búsqueda de mutaciones, sangre total .
	16041	Gen ARSA (leucodistrofia metacromática) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.
	16283	Gen ARSB (enf. de Maroteaux-Lamy o mucopolisacaridosis VI) - búsqueda de mutaciones,sangre total.
	16284	Gen ARSB (enf. de Maroteaux-Lamy o mucopolisacaridosis VI) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.
	16195	Gen CTNS (cistinosis) - búsqueda de mutaciones, sangre total.
	16070	Gen CTNS (cistinosis) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.
	16313	Gen CPT1 A y B (deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 1) - búsqueda de mutaciones, sangre total.
	16312	Gen CPT1 A y B (deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 1) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.
	16311	Gen CPT2 (deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 2) - búsqueda de mutaciones, sangre total.

Estudios genéticos mediante secuenciación Sanger

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

Estudios genéticos mediante secuenciación Sanger

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

Estudios genéticos mediante secuenciación Sanger

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

Estudios genéticos mediante secuenciación Sanger

Marcar	Código tarifario	Prueba
	16327	Gen SLC22A5 (deficiencia del transportador de carnitina - CUD, OCTN2) - búsqueda de mutaciones, sangre total.
	16326	Gen SLC22A5 (deficiencia del transportador de carnitina - CUD, OCTN2) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.
	16325	Gen SLC25A20 (deficiencia de carnitina acilcarnitina translocasa - CACT) - búsqueda de mutaciones, sangre total.
	16324	Gen SLC25A20 (deficiencia de carnitina acilcarnitina translocasa - CACT) - mutación concreta (caso familiar), sangre total.
	16269	Gen SMPD1 (enf. de Niemann-Pick tipo A/B)- búsqueda de mutaciones, sangre total.
	16270	Gen SMPD1 (enf. de Niemann-Pick tipo A/B)- mutación concreta (caso familiar), sangre total.
	16381	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
	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-hidroxibutírica...).
	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.

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

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

Clínic Barcelona | Centro de Diagnóstico Biomédico

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