

LISTADO DE TARIFAS Y ESPECIFICACIONES ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO 2010

CÓDIGO	EXAMEN	ENFERMEDAD	TÉCNICA	MUESTRA	DOCUMENTACIÓN	TIEMPO DE REPORTE
908001	ACIDOS ORGÁNICOS DE CADENA CORTA Y MEDIA CROMATOGRAFIA DE GASES Y ESPECTROMETRIA DE MASAS EN ORINA	Acidemias orgánicas	Cromatografía de gases acoplada a espectrometría de masas	Primera orina de la mañana en Frasco correctamente tapado o cerrado. Congelar.	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Resumen de historia clínica. NO SE ACEPTAN ORINAS EN BOLSA RECOLECTORA	5 Días hábiles
908701	ACIDOS GRASOS DE CADENA MUY LARGA Solo se remite al exterior si cumple con la condición de Diagnostico de Enfermedad Peroxisomal, soportado con exámenes paraclínicos o neuroimágenes con compromiso en sustancias Blanca o Gris	Desórdenes peroxisomales	Gases tandem acoplado a masas	Plasma EDTA, paciente en ayuno. Congelar	Diagnostico presuntivo de Enfermedad Peroxisomal soportado con exámenes paraclínicos. Familiograma - Pedigree, resumen de historia clínica, remisión u orden médica. Estas muestras son enviadas al exterior, ÚNICAMENTE , la primera semana de cada mes exceptuando enero	30 Días hábiles
908507	TAMIZAJE DE MUCOPOLISACARIDOS ALBÚMINA ÁCIDA + CPC + ELECTROFORESIS DE MUCOPOLISACARIDOS / TAMIZAJE DE GLICOSAMINOGLICANOS	Desórdenes del metabolismo de los glicosaminoglicanos	Albúmina ácida, CPC y Dimetilmetilen Blue	Orina fraccionada entre 9 am y 6 pm, cada muestra en frasco individual marcado con fecha y hora de recolección. Congelar	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
415067	ALFA-GALACTOSIDASA	ENFERMEDAD ASOCIADA: FABRY	Fluorométrica	Sangre total, tubo verde anticoagulante heparina. Refrigerar. NO CENTRIFUGAR LAS MUESTRAS	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	20 Días hábiles
415044	ALFA-GLUCOSIDASA = ALFA-D-GLUCOSIDO GLUCOHIDROLASA	Enfermedad de POMPE	Fluorométrica	Sangre total, tubo tapa verde. Refrigerar. NO CENTRIFUGAR LAS MUESTRAS	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	20 Días hábiles
415033	AMINOACIDOS EN ORINA = AMINOACIDOS CUALITATIVOS EN ORINA	Aminoacidopatías y acidemias orgánicas	Colorimétrica y turbidimétrica	Primera orina de la mañana (min 5 ml). Congelar. NO SE ACEPTAN MUESTRAS EN BOLSA RECOLECTORA	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
908102	AMINOACIDOS EN PLASMA = AMINOACIDOS EN SANGRE / CROMATOGRAFIA DE AMINOACIDOS EN SANGRE O PLASMA / AMINOACIDOS CUALITATIVOS EN SANGRE O PLASMA	Aminoacidopatías y acidemias orgánicas	Cromatográfica	Plasma EDTA o heparina, paciente en ayuno. Congelar	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
	AMINOACIDOS EN LCR (LIQUIDO CEFALORRAQUIDEO) = CROMATOGRAFIA DE AMINOACIDOS EN LCR / AMINOACIDOS CUALITATIVOS EN LCR	Aminoacidopatías y acidemias orgánicas	Cromatográfica	Muestra tomada directamente por el médico tratante. Congelar		
415035	AMINOACIDOS EN SANGRE Y ORINA	Aminoacidopatías y acidemias orgánicas	Colorimétrica, turbidimétrica y cromatográfica	Primera orina de la mañana. Congelar Plasma EDTA o heparina, paciente en ayuno. Congelar	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
415034	PERFIL METABOLICO EN SANGRE Y ORINA = PERFIL METABOLICO COMPLETO / TAMIZAJE METABOLICO EN SANGRE Y ORINA / TAMIZAJE METABOLICO	Aminoacidopatías y acidemias orgánicas, desórdenes en el metabolismo de los carbohidratos	Colorimétrica, turbidimétrica y cromatográfica	Primera orina de la mañana (min 5 ml). Congelar Plasma EDTA o heparina, paciente en ayuno. Congelar	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles

	PERFIL METABOLICO EN ORINA = TAMIZAJE METABOLICO EN ORINA		Aminoacidopatías y acidemias orgánicas	Colorimétrica, turbidimétrica y cromatográfica	Primera orina de la mañana (min 5 ml). Congelar	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
908101	CROMATOGRAFÍA DE AMINOACIDOS EN ORINA / AMINOACIDOS CUALITATIVOS POR CROMATOGRAFIA		Aminoacidopatías y acidemias orgánicas	Cromatográfica	Primera orina de la mañana (min 5 ml). Congelar	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
908203	PRUEBAS COLORIMÉTRICAS PARA CARBOHIDRATOS	Test Benedict	Desórdenes en el metabolismo de carbohidratos	Colorimétrica	Primera orina de la mañana (min 5 ml). Congelar	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
908203		Test Selliwanoff					
908202	CARBOHIDRATOS EN ORINA		Desórdenes en el metabolismo de carbohidratos	Colorimétrica y cromatográfica	Primera orina de la mañana (min 5 ml). Congelar	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
415038	CROMATOGRAFIA DE CARBOHIDRATOS EN ORINA		Desórdenes en el metabolismo de carbohidratos	Cromatográfica	Primera orina de la mañana (min 5 ml). Congelar	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
908104	PRUEBAS COLORIMÉTRICAS PARA AMINOACIDOS	DINITROFENILHIDRACINA	Desórdenes en el metabolismo de aminoácidos de cadena ramificada (valina, leucina, isoleucina)	Turbidimétrica	Primera orina de la mañana (min 5 ml). Congelar	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
908105		NITROPRUSIATO DE SODIO	Desórdenes en el metabolismo de cistina y homocistina	Colorimétrica			
415036		NITROPRUSIATO DE PLATA	Desórdenes en el metabolismo de homocistina	Colorimétrica			
908106		NITROSONAFTOL	Desórdenes en el metabolismo de tirosina	Colorimétrica			
908103		CLORURO FERRICO	Desórdenes en el metabolismo de tirosina y fenilalanina	Colorimétrica			
908702	ARILSULFATASA A EN LEUCOCITOS		ENFERMEDAD ASOCIADA: LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA	Espectrofotométrica	Sangre en tubo tapa verde, refrigerar. NO CENTRIFUGAR LAS MUESTRAS	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	20 Días hábiles
908703	ARILSULFATASA A EN SUERO		ENFERMEDAD ASOCIADA: LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA	Espectrofotométrica	Suero congelado	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	20 Días hábiles
415051	ARILSULFATASA B EN LEUCOCITOS		ENFERMEDAD ASOCIADA: MUCOPOLISACARIDOSIS VI - MAROTEAUX-LAMY	Espectrofotométrica	Sangre en tubo tapa verde, refrigerar. NO CENTRIFUGAR LAS MUESTRAS	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	20 Días hábiles
908503	BETA-GALACTOSIDASA		ENFERMEDAD ASOCIADA: GM1-MORQUIO TIPO B	Fluorométrica	Sangre en tubo tapa verde, refrigerar. NO CENTRIFUGAR LAS MUESTRAS	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	20 Días hábiles

415068	BETA-GLUCOSIDASA	ENFERMEDAD: GAUCHER	Fluorométrica	Sangre en tubo tapa verde, refrigerar. NO CENTRIFUGAR LAS MUESTRAS	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	20 Días hábiles
908704	BETA-GLUCORONIDASA	ENFERMEDAD ASOCIADA: SLY - MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VII	Fluorométrica	Sangre en tubo tapa verde, refrigerar. NO CENTRIFUGAR LAS MUESTRAS	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	20 Días hábiles
415037	CUANTIFICACIÓN DE AMINOACIDOS POR HPLC = AMINOACIDOS CUANTITATIVOS / CUANTIFICACIÓN DE GLICINA EN PLASMA Y/O LCR NOTA: los análisis de glicina en LCR, deben ser realizados en simultáneo con muestras de plasma obtenidas el mismo día.	Aminoacidopatías	HPLC	**Paciente en ayuno. PLASMA HEPARINA (tubo tapa verde) congelado.	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
				LCR congelado		
				*Orina congelada (bajo sospecha clínica de enfermedades relacionadas con transporte renal de aminoácidos como cistinuria, intolerancia lisinuricoproteica, entre otras)		
908109	CUANTIFICACIÓN DE FENILALANINA	Seguimiento de desórdenes del metabolismo de tirosina y fenilalanina	Fluorométrica	Plasma EDTA o heparina, paciente en ayuno. Congelar	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
415043	CURVA DE ACIDO LÁCTICO BAJO EJERCICIO ISQUÉMICO	Glicogenosis, miopatías metabólicas, desórdenes mitocondriales	Espectrofotométrica	Comunicarse con el laboratorio. Tel: 3208320 ext. 4099-4086	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
415061	ESFINGOMIELINASA	ENFERMEDAD ASOCIADA: NIEMANN PICK	Fluorométrica	Sangre en tubo tapa verde, refrigerar. NO CENTRIFUGAR LAS MUESTRAS	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	20 Días hábiles
415040	ESTRUCTURA Y CONCENTRACIÓN DE GLUCÓGENO	Desórdenes en el metabolismo del glucógeno	Colorimétrica, Espectrofotométrica, Fluorométrica	Biopsia muscular o hepática. Comunicarse previamente con el laboratorio	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
415056	G A L N S N-ACETIL-GALACTOSAMINA-6-SULFATO SULFATASA	Mucopolisacaridosis IV A (Síndrome de Morquio A)	Fluorométrica	Sangre en tubo tapa verde, refrigerar. NO CENTRIFUGAR LAS MUESTRAS	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	20 Días hábiles
415045	GLUCOSA 6-FOSFATASA	ENFERMEDAD ASOCIADA: GLUCOGENOSIS TIPO I	Espectrofotométrica	Biopsia hepática. Comunicarse con el laboratorio	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
902109	GLUCOSA 6-FOSFATO DESHIDROGENASA	Anemia hemolítica por deficiencia de G6PDH	Espectrofotométrica	Sangre total en EDTA, tubo tapa lila refrigerado	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
415063	HEXOSAMINIDASA EN SUERO	Gangliosidosis GM2, Enfermedad de Tay Sachs y Enfermedad de Sandhoff	Fluorométrica	Suero congelado	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	20 Días hábiles

415064	HEXOSAMINIDASA EN LEUCOCITOS	Gangliosidosis GM2, Enfermedad de Tay Sachs y Enfermedad de Sandhoff	Fluorométrica	Sangre en tubo tapa verde, refrigerar. NO CENTRIFUGAR LAS MUESTRAS	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	20 Días hábiles
415054	I D S IDURONATO 2-SULFATO-SULFATASA	Mucopolisacaridosis II (Síndrome de Hunter)	Fluorométrica	Sangre, tubo tapa verde, refrigerar. NO CENTRIFUGAR LAS MUESTRAS	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	20 Días hábiles
415041	LACTATO = ACIDO LÁCTICO	Glicogenosis, miopatías metabólicas, desórdenes mitocondriales	Espectrofotométrica	LCR congelado, paciente en ayuno Paciente en ayuno, en reposo y sin estrés, muestra de sangre total sin anticoagulante y sin torniquete, colocar 1 ml de la muestra en el tubo suministrado por el laboratorio. Seguir las instrucciones impresas en el tubo.	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
415057	N-ACETIL GLUCOSAMINIDASA ALFA-N-ACETIL-GLUCOSAMINIDASA	Mucopolisacaridosis III B (Síndrome de Sanfilippo Tipo B)	Fluorométrica	Sangre, tubo tapa verde, refrigerar. NO CENTRIFUGAR LAS MUESTRAS	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	20 Días hábiles
903112	PIRUVATO = ACIDO PIRUVICO	Glicogenosis, miopatías metabólicas, desórdenes mitocondriales	Espectrofotométrica	LCR congelado Paciente en ayuno, en reposo y sin estrés, muestra de sangre total sin anticoagulante y sin torniquete, colocar 1 ml de la muestra en el tubo suministrado por el laboratorio. Seguir las instrucciones impresas en el tubo.	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles
415042	RELACIÓN LACTATO / PIRUVATO	Glicogenosis, miopatías metabólicas, desórdenes mitocondriales	Espectrofotométrica	LCR congelado Paciente en ayuno, en reposo y sin estrés, muestra de sangre total sin anticoagulante y sin torniquete, colocar 1 ml de la muestra en el tubo suministrado por el laboratorio. Seguir las instrucciones impresas en el tubo.	Remisión u orden médica, formato solicitud de prestación de servicios IEIM. Opcional resumen de historia clínica	5 Días hábiles