

LISTADO DE EXÁMENES Y ESPECIFICACIONES AÑO 2007

EXAMEN	*EIM ASOCIADO	ESPECIFICACIONES DE LA MUESTRA	TIEMPO DE REPORTE	TIEMPO DE REPORTE (Urgencia)	TIPO DE MUESTRA
PERFIL METABÓLICO Parcial de orina, pruebas colorimétricas de aminoácidos y carbohidratos y cromatografía de aminoácidos en sangre y orina	Aminoacidopatías, Acidemias orgánicas, Desórdenes en el metabolismo de los carbohidratos	Recoger la primera orina de la mañana (min. 9 ml), previo lavado genital, en recipiente estéril y congelarla. No aplicar talcos ni cremas antes de tomar la muestra. Tomar muestra de sangre en cualquier anticoagulante (se recomienda heparina), separar el plasma y congelarlo. Paciente en ayunas	5 Días hábiles	12 horas	Orina y plasma
PRUEBAS PARA AMINOÁCIDOS					
AMINOÁCIDOS EN SANGRE Y ORINA Parcial de Orina, pruebas colorimétricas y cromatografía de aminoácidos en sangre y orina	Aminoacidopatías, Acidemias orgánicas	Recoger la primera orina de la mañana (min. 9 ml), previo lavado genital, en recipiente estéril y congelarla. No aplicar talcos ni cremas antes de tomar la muestra. Tomar muestra de sangre en cualquier anticoagulante (se recomienda heparina), separar el plasma y congelarlo. Paciente en ayunas	5 Días hábiles	12 horas	Orina y plasma
AMINOÁCIDOS EN ORINA Parcial de Orina, Pruebas colorimétricas y cromatografía de aminoácidos en orina	Aminoacidopatías, Acidemias orgánicas	Recolectar la primera orina de la mañana (min. 9 ml), previo lavado genital, en recipiente estéril y congelarla. No aplicar talcos ni cremas antes de tomar la muestra.	5 Días hábiles	12 horas	Orina
AMINOÁCIDOS EN PLASMA Ó **LCR Cromatografía en capa fina	Aminoacidopatías, Acidemias orgánicas	<i>PLASMA:</i> Paciente en ayunas. Tomar muestra de sangre en cualquier anticoagulante (se recomienda heparina), separar el plasma y congelarlo. <i>**LCR:</i> Tubo estéril congelado con la muestra de LCR tomada por el médico.	5 Días hábiles	12 horas	Plasma o **LCR
CROMATOGRAFÍA DE AMINOÁCIDOS EN ORINA	Aminoacidopatías, Acidemias orgánicas	Recolectar la primera orina de la mañana (min. 1 ml), previo lavado genital, en recipiente estéril y congelarla. No aplicar talcos ni cremas antes de tomar la muestra.	5 Días hábiles	12 horas	Orina
PRUEBAS COLORIMÉTRICAS DE AMINOÁCIDOS					
- CLORURO FÉRRICO	Acidemias orgánicas, Desórdenes de metabolismo de tirosina y fenilalanina	Recolectar la primera orina de la mañana (min. 1 ml), previo lavado genital, en recipiente estéril y congelarla. No aplicar talcos ni cremas antes de tomar la muestra.	5 Días hábiles	1 hora	Orina

- NITROSO-NAFTOL	Desórdenes de metabolismo de tirosina	Recolectar la primera orina de la mañana (min. 1 ml), previo lavado genital, en recipiente estéril y congelarla. No aplicar talcos ni cremas antes de tomar la muestra.	5 Días hábiles	1 hora	Orina
- DINITROFENILHIDRAZINA	Desórdenes de metabolismo de aminoácidos de cadena ramificada	Recolectar la primera orina de la mañana (min. 1 ml), previo lavado genital, en recipiente estéril y congelarla. No aplicar talcos ni cremas antes de tomar la muestra.	5 Días hábiles	1 hora	Orina
- NITROPRUSIATO DE SODIO	Desórdenes de metabolismo de cistina y homocistina	Recolectar la primera orina de la mañana (min. 1 ml), previo lavado genital, en recipiente estéril y congelarla. No aplicar talcos ni cremas antes de tomar la muestra.	5 Días hábiles	1 hora	Orina
- NITROPRUSIATO DE PLATA	Desórdenes de metabolismo de homocistina	Recolectar la primera orina de la mañana (min. 4 ml), previo lavado genital, en recipiente estéril y congelarla. No aplicar talcos ni cremas antes de tomar la muestra.	5 Días hábiles	1 hora	Orina
CUANTIFICACIÓN DE AMINOÁCIDOS POR HPLC	Aminoacidopatías	<i>PLASMA:</i> Tomar 5ml de sangre total heparinizada, separar el plasma y congelarlo. Paciente en ayunas. <i>ORINA:</i> Tomar la primera orina de la mañana (min. 5ml), previo lavado genital, y congelarla. No aplicar talcos ni cremas antes de tomar la muestra <i>**LCR:</i> muestra tomada por el médico en recipiente estéril y congelarlo.	5 Días hábiles	24 horas	Plasma Orina o **LCR
CUANTIFICACIÓN DE FENILALANINA	Seguimiento de desórdenes del metabolismo de tirosina y fenilalanina	Tomar muestra de sangre en cualquier anticoagulante (se recomienda heparina), separar el plasma y congelarlo. Paciente en ayunas.	5 Días hábiles	24 horas	Plasma
PRUEBAS PARA CARBOHIDRATOS					
CARBOHIDRATOS EN ORINA Parcial de orina, Pruebas colorimétricas de carbohidratos y cromatografía en orina	Desórdenes en el metabolismo de los carbohidratos	Recolectar la primera orina de la mañana (min. 2ml) en recipiente estéril, previo lavado genital y congelarla. No usar cremas ni talcos antes de tomar la muestra. Comunicarse con el laboratorio en caso de modificación de la dieta del paciente	5 Días hábiles	12 horas	Orina

PRUEBAS COLORIMÉTRICAS DE CARBOHIDRATOS					
- TEST DE BENEDICT	Desórdenes en el metabolismo de los carbohidratos	Recolectar la primera orina de la mañana (min. 1ml) en recipiente estéril, previo lavado genital y congelarla. No aplicar cremas ni talcos antes de tomar la muestra. Comunicarse con el laboratorio en caso de modificación de la dieta del paciente	5 Días hábiles	1 hora	Orina
- TEST DE SELLIWANOFF			5 Días hábiles	1 hora	
- BENEDICT + SELLIWANOFF			5 Días hábiles	1 hora	
CROMATOGRAFIA DE CARBOHIDRATOS a partir de muestras positivas en pruebas colorimétricas	Desórdenes en el metabolismo de los carbohidratos	Recolectar la primera orina de la mañana (min. 1ml) en recipiente estéril, previo lavado genital y congelarla. No aplicar cremas ni talcos antes de tomar la muestra. Comunicarse con el laboratorio en caso de modificación de la dieta del paciente	5 Días hábiles	12 horas	Orina
CROMATOGRAFIA DE OLIGOSACÁRIDOS	Desórdenes en el metabolismo de los oligosacáridos	Recolectar por lo menos 30ml de orina en recipiente estéril, previo lavado genital y congelarla. No aplicar cremas ni talcos antes de tomar la muestra. Comunicarse previamente con el laboratorio.	30 Días hábiles a partir de la fecha de envío	-----	Orina ☆
ESTRUCTURA Y CONCENTRACIÓN DE GLUCÓGENO	Glicogenosis	Biopsia muscular o hepática. Comunicarse previamente con el laboratorio.	5 Días hábiles	48 horas	Biopsia
LACTATO	Glicogenosis, Miopatías metabólicas, Desórdenes mitocondriales	Sangre total con jeringa y sin torniquete. Agregue inmediatamente 1ml de la muestra en el tubo suministrado por el laboratorio. Seguir las instrucciones impresas en el tubo. Paciente en ayuno, en reposo y sin estrés	5 Días hábiles	1 hora	Sangre desproteïnizada
PIRUVATO	Glicogenosis, Miopatías metabólicas, Desórdenes mitocondriales	Sangre total con jeringa y sin torniquete. Agregue inmediatamente 1ml de la muestra en el tubo suministrado por el laboratorio. Seguir las instrucciones impresas en el tubo. Paciente en ayuno, en reposo y sin estrés	5 Días hábiles	1 hora	Sangre desproteïnizada
RELACIÓN LACTATO / PIRUVATO Determinación de lactato, piruvato y relación lactato/piruvato	Glicogenosis, Miopatías metabólicas, Desórdenes mitocondriales	Sangre total con jeringa y sin torniquete. Agregue inmediatamente 1ml de la muestra en el tubo suministrado por el laboratorio. Seguir las instrucciones impresas en el tubo. Paciente en ayuno, en reposo y sin estrés	5 Días hábiles	1 hora	Sangre desproteïnizada
CURVA DE ÁCIDO LÁCTICO Post-ejercicio Isquémico	Glicogenosis, Miopatías metabólicas, Desórdenes mitocondriales	Comuníquese previamente con el laboratorio	5 Días hábiles	3 horas	Sangre desproteïnizada

ALFA-GLUCOSIDASA (Maltasa ácida, Alfa D-glucosido glucohidrolasa)	Enfermedad de Pompe	<i>LEUCOCITOS</i> : Tomar 5ml de sangre en tubo heparinizado (o tubo tapa roja al que se le agregan 10 gotas de heparina) y refrigerarlo. No es indispensable ayuno	20 Días hábiles	5 días	Sangre total heparinizada
GLUCOSA 6 FOSFATASA (Biopsia) (G6PC, G6PT, G-6-Pasa, G6Pasa, Glucosa 6 fosfato fosfatasa, D-Glucosa-6 fosfato fosfohidrolasa)	Glicogenosis tipo 1A. Enfermedad de Von Gierke	Biopsia hepática. Comuníquese previamente con el laboratorio	5 Días hábiles	72 horas	Biopsia
PRUEBAS PARA MUCOPOLISACÁRIDOS					
TAMIZAJE DE MUCOPOLISACÁRIDOS (Tamizaje de Glicosaminoglicanos) Pruebas cualitativas y Electroforesis	Desórdenes del metabolismo de los glicosaminoglicanos	Orina fraccionada entre 9am y 5pm. Recoger cada muestra en frasco individual y marcarlos con fecha y hora de la recolección. Congelar las muestras. Informar si la dieta del paciente fue modificada antes de tomar la muestra.	20 Días Hábiles	-----	Orina fraccionada
PRUEBAS CUALITATIVAS					
- ALBÚMINA ÁCIDA	Desórdenes del metabolismo de los glicosaminoglicanos	Orina fraccionada entre 9am y 5pm. Recoger cada muestra en frasco individual y marcarlos con fecha y hora de la recolección. Congelar las muestras. Informar si la dieta del paciente fue modificada antes de tomar la muestra.	5 Días hábiles	1 Hora	Orina fraccionada
- CLORURO DE CETIL PIRIDINIO (CPC)			5 Días hábiles	1 Hora	
- ALBÚMINA ÁCIDA + CPC			5 Días hábiles	1 Hora	
ELECTROFORÉISIS DE MUCOPOLISACÁRIDOS	Desórdenes del metabolismo de los glicosaminoglicanos	Orina fraccionada entre 9am y 5pm. Recoger cada muestra en frasco individual y marcarlos con fecha y hora de la recolección. Congelar las muestras. Informar si la dieta del paciente fue modificada antes de tomar la muestra.	20 Días Hábiles	-----	Orina fraccionada
ALFA-L-IDURONIDASA (L-Iduronidasa, a-L-Iduronohidrolasa)	Mucopolisacaridosis I (Síndrome de Hurler, Síndrome de Hurler-Scheie, Síndrome de Scheie)	Colocar una gota de sangre en cada uno de los círculos impresos en el papel filtro y dejar secar a temperatura ambiente por lo menos 4 horas. Mantener a temperatura ambiente. No es indispensable ayuno. Comunicarse previamente con el laboratorio.	30 Días hábiles a partir de la fecha de envío	-----	☆ Sangre seca en papel filtro

<p>ARILSULFATASA B (ASB, N-Acetil-D-galactosamina-4-sulfatasa, Condroitinasa, Condrosulfohidrolasa, Acetil galactosamina 4 sulfatasa)</p>	<p>Mucopolisacaridosis VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy)</p>	<p><i>LEUCOCITOS:</i> tomar 5 ml de sangre en tubo tapa verde (o en tubo tapa roja con 10 gotas de heparina) y refrigerar. No es indispensable ayuno</p> <p><i>SANGRE SECA:</i> Colocar una gota de sangre en cada uno de los círculos impresos en el papel filtro y dejar secar a temperatura ambiente por lo menos 4 horas. Mantener a temperatura ambiente. No es indispensable ayuno. Comunicarse previamente con el laboratorio.</p>	<p><i>Leucocitos:</i> 20 Días hábiles</p> <p><i>Sangre seca:</i> 30 Días hábiles a partir de la fecha de envío</p>	<p><i>Leucocitos:</i> 5 días</p> <p>-----</p>	<p>Sangre total heparinizada</p> <p>o</p> <p>☆ Sangre seca en papel filtro</p>
<p>BETA-GALACTOSIDASA (Beta-D-Galactosido Galactohidrolasa, Beta-Galactosida ácida, Beta-D-Galactanasa)</p>	<p>Gangliosidosis GM1. Mucopolisacaridosis IV B (Síndrome de Morquio B)</p>	<p><i>LEUCOCITOS:</i> tomar 5 ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo tapa roja con 10 gotas de heparina) y refrigerar. No es indispensable ayuno</p> <p><i>SANGRE SECA:</i> Colocar una gota de sangre en cada uno de los círculos impresos en el papel filtro y dejar secar a temperatura ambiente por lo menos 4 horas. Mantener a temperatura ambiente. No es indispensable ayuno. Comunicarse con el laboratorio.</p>	<p><i>Leucocitos:</i> 20 Días hábiles</p> <p><i>Sangre seca:</i> 30 Días hábiles a partir de la fecha de envío</p>	<p><i>Leucocitos:</i> 5 días</p> <p>-----</p>	<p>Sangre total heparinizada</p> <p>o</p> <p>☆ Sangre seca en papel filtro</p>
<p>BETA-GLUCORONIDASA (GL-Beta Glucoronidasa, GL-Beta D-Glucoronidasa 1, Gliciricin hidrolasa)</p>	<p>Mucopolisacaridosis VII (Síndrome de Sly)</p>	<p><i>LEUCOCITOS:</i> Tomar 5ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo tapa roja con 10 gotas de heparina) y refrigerarlo. No es indispensable ayuno</p>	<p>20 Días hábiles</p>	<p>5 días</p>	<p>Plasma</p>
<p>IDURONATO SULFATASA (IDS, Iduronato 2-sulfatasa, L-Iduronato-2-sulfato 2-sulfohidrolasa)</p>	<p>Mucopolisacaridosis tipo II (Síndrome de Hunter)</p>	<p><i>LEUCOCITOS:</i> tomar 5 ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo tapa roja con 10 gotas de heparina) y refrigerar. No es indispensable ayuno</p> <p><i>SANGRE SECA:</i> Colocar una gota de sangre en cada uno de los círculos impresos en el papel filtro y dejar secar a temperatura ambiente por lo menos 4 horas. Mantener a temperatura ambiente. No es indispensable ayuno. Comunicarse con el laboratorio</p>	<p><i>Leucocitos:</i> 20 Días hábiles</p> <p><i>Sangre seca:</i> 30 Días hábiles a partir de la fecha de envío</p>	<p><i>Leucocitos:</i> 5 días</p> <p>-----</p>	<p>Sangre total heparinizada</p> <p>o</p> <p>☆ Sangre seca en papel filtro</p>
<p>GALACTOSA 6-SULFATASA (GALNS, N-acetil galactosamina 6 sulfatasa, N-acetil D-Galactosamina 6-sulfato 6-sulfohidrolasa)</p>	<p>Mucopolisacaridosis IV A (Síndrome de Morquio A)</p>	<p><i>LEUCOCITOS:</i> Tomar 5ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo tapa roja con 10 gotas de heparina) y refrigerarlo. No es indispensable ayuno</p>	<p>20 Días hábiles</p>	<p>5 días</p>	<p>Sangre total heparinizada</p>

N-ACETIL GLUCOSAMINIDASA (<i>N-acetil Glucosamina, 1 fosfodiester alfa-N-acetil glucosaminidasa, alfa-N-acetilglucosaminil fosfodiesterasa</i>)	Mucopolisacaridosis III B (Síndrome de Sanfilippo Tipo B)	Tomar 5ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo tapa roja con 10 gotas de heparina) separar el plasma y congelarlo. No es indispensable ayuno Comunicarse con el laboratorio.	30 Días hábiles a partir de la fecha de envío	-----	Plasma ☆
DETERMINACIÓN DE ÁCIDOS ORGÁNICOS					
ÁCIDOS ORGÁNICOS DE CADENA CORTA Y MEDIA	Acidemias Orgánicas	Recolectar la primera orina de la mañana (min. 2 ml), previo lavado genital, en recipiente estéril. No aplicar talcos ni cremas antes de tomar la muestra. Congelarla	5 Días hábiles	6 Horas	Orina
PRUEBAS PARA DESÓRDENES PEROXISOMALES					
ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MUY LARGA	Desórdenes peroxisomales	Muestra remitida al exterior. Tomar mínimo 2ml de sangre en un tubo tapa lila (EDTA), separar el plasma y congelar. Paciente en ayunas. Comunicarse con el laboratorio para diligenciar un formato especial.	30 Días hábiles	-----	Plasma
PRUEBAS PARA ENFERMEDADES QUE COMPROMETEN EL ^SNC					
ARILSULFATASA A (<i>ARSA, ASA, Cerebrósido sulfato sulfatasa</i>)	Leucodistrofia Metacromática	LEUCOCITOS: tomar 5 ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo tapa roja con 10 gotas de heparina) y refrigerar. No es indispensable ayuno SUERO: tomar mínimo 2 ml de sangre en tubo sin anticoagulante y refrigerar. No es indispensable ayuno	20 Días hábiles	5 días	Sangre total heparinizada o Suero
ALFA-FUCOSIDASA (<i>Alfa L-fucosido fucohidrolasa</i>)	Fucosidosis	LEUCOCITOS: Tomar 5 ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo tapa roja al que se le agregan 10 gotas de heparina) y refrigerarlo. No es indispensable ayuno	20 Días hábiles	5 días	Sangre total heparinizada
BETA-GALACTOSIDASA (<i>Beta-D-Galactosido Galactohidrolasa, Beta-Galactosida ácida, Beta-D-Galactanasa</i>)	Gangliosidosis GM1. Mucopolisacaridosis IV B ó Síndrome de Morquio B	LEUCOCITOS: tomar 5 ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo con 10 gotas de heparina) y refrigerar. No es indispensable ayuno SANGRE SECA: Colocar una gota de sangre en cada uno de los círculos impresos en el papel filtro y dejar secar a temperatura ambiente por lo menos 4 horas. Mantener a temperatura ambiente. No es indispensable ayuno. Comunicarse con el laboratorio.	Leucocitos: 20 Días hábiles Sangre seca: 30 Días hábiles a partir de la fecha de envío	Leucocitos: 5 días -----	Sangre total heparinizada o ☆ Sangre seca en papel filtro

<p>ESFINGOMIELINASA (Fosfolipasa C, Fosfatidilcolina colinafosfohidrolasa, Lecitinasas C)</p>	<p>Enfermedad de Niemann- Pick</p>	<p><i>SANGRE SECA:</i> Colocar una gota de sangre en cada uno de los círculos impresos en el papel filtro y dejar secar a temperatura ambiente por lo menos 4 horas. Mantener a temperatura ambiente. No es indispensable ayuno. Comunicarse con el laboratorio</p>	<p>30 Días hábiles a partir de la fecha de envío</p>	<p>-----</p>	<p>☆ Sangre seca en papel filtro</p>
<p>HEXOSAMINIDASA TOTAL</p> <p>- HEXOSAMINIDASA A</p> <p>- HEXOSAMINIDASA B</p>	<p>Gangliosidosis Tipo GM2. Enfermedad de Tay-Sachs y Enfermedad de Sandhoff</p>	<p><i>LEUCOCITOS:</i> tomar 5 ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo tapa roja con 10 gotas de heparina) y refrigerar. No es indispensable ayuno <i>SUERO:</i> tomar mínimo 2 ml de sangre en tubo sin anticoagulante y refrigerar. No se requiere ayuno</p> <p><i>SANGRE SECA:</i> Colocar una gota de sangre en cada uno de los círculos impresos en el papel filtro y dejar secar a temperatura ambiente por lo menos 4 horas. Mantener a temperatura ambiente. No es indispensable ayuno. Comunicarse con el laboratorio</p>	<p><i>Leucocitos y Suero:</i> 20 Días hábiles</p> <p><i>Sangre seca:</i> 30 Días hábiles a partir de la fecha de envío</p>	<p><i>Leucocitos y suero:</i> 5 días</p> <p>-----</p>	<p>Sangre total heparinizada</p> <p>Suero o</p> <p>☆ Sangre seca en papel filtro</p>
<p>N-ACETIL GALACTOSAMINIDASA (N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa)</p>	<p>Enfermedad de Schindler</p>	<p>Tomar 5 ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo tapa roja al que se le agregan 10 gotas de heparina) separar el plasma y refrigerarlo. No es indispensable ayuno. Comunicarse con el laboratorio</p>	<p>30 Días hábiles a partir de la fecha de envío</p>	<p>-----</p>	<p>☆ Plasma</p>
<p>NEURAMINIDASA (Hexo-alfa-cialidasa, Acetil neuraminil hidrolasa, Cialidasa ácida)</p>	<p>Sialidosis</p>	<p><i>LEUCOCITOS:</i> Tomar 5ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo tapa roja con 10 gotas de heparina) y refrigerarlo. No es indispensable ayuno</p>	<p>20 Días hábiles</p>	<p>5 días</p>	<p>Sangre total heparinizada</p>
<p>PRUEBAS DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS</p>					
<p>CARIOTIPO BANDA G</p>	<p>Anomalías cromosómicas</p>	<p>Tomar de 1 a 5 ml de sangre total en tubo heparinizado (o basta humedecer las paredes de la jeringa y el embolo con heparina de sodio 5000U/ml). Mezcle bien y refrigere. No requiere ayuno</p>	<p>30 Días hábiles</p>	<p>-----</p>	<p>Sangre total heparinizada</p>
<p>CARIOTIPO CON FRAGILIDAD CROMOSÓMICA</p>	<p>Anomalías cromosómicas</p>	<p>Tomar de 1 a 5 ml de sangre total en tubo heparinizado (o basta humedecer las paredes de la jeringa y el embolo con heparina de sodio 5000U/ml). Mezcle bien y refrigere. No requiere ayuno</p>	<p>30 Días hábiles</p>	<p>-----</p>	<p>Sangre total heparinizada</p>

OTRAS PRUEBAS ENZIMÁTICAS					
<p>ALFA-GALACTOSIDASA (Alfa D-galactosido galactohidrolasa, Alfa agalsidasa)</p>	Enfermedad de Fabry	<p>SANGRE SECA: Colocar una gota de sangre en cada uno de los círculos impresos en el papel filtro y dejar secar a temperatura ambiente por lo menos 4 horas. Mantener a temperatura ambiente. No es indispensable ayuno. Comunicarse previamente con el laboratorio.</p>	30 Días hábiles a partir de la fecha de envío	-----	☆ Sangre seca en papel filtro
<p>BETA –GLUCOSIDASA (Glucosilceraminidasa, Beta glucocerebrosidasa ácid, Alglucerasa)</p>	Enfermedad de Gaucher	<p>LEUCOCITOS: tomar 5 ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo con 10 gotas de heparina) y refrigerar. No es indispensable ayuno</p> <p>SANGRE SECA: Colocar una gota de sangre en cada uno de los círculos impresos en el papel filtro y dejar secar a temperatura ambiente por lo menos 4 horas. Mantener a temperatura ambiente. No es indispensable ayuno</p>	<p>Leucocitos: 20 Días hábiles</p> <p>Sangre seca: 30 Días hábiles a partir de la fecha de envío</p>	<p>Leucocitos: 5 días</p> <p>-----</p>	<p>Sangre total heparinizada</p> <p>o</p> <p>☆ Sangre seca en papel filtro</p>
<p>BIOTINIDASA (Biotinidasa amidohidrolasa, Lipoamidasa, Biotitín hidrolisin amidasa)</p>	Deficiencia de Biotinidasa	<p>SUERO: tomar mínimo 2 ml de sangre en tubo sin anticoagulante y refrigerar. No se requiere ayuno</p> <p>SANGRE SECA: Colocar una gota de sangre en cada uno de los círculos impresos en el papel filtro y dejar secar a temperatura ambiente por lo menos 4 horas. Mantener a temperatura ambiente. No es indispensable ayuno.</p>	<p>Suero: 20 Días hábiles</p> <p>Sangre seca: 30 Días hábiles a partir de la fecha de envío</p>	<p>Suero: 5 días</p> <p>-----</p>	<p>Suero</p> <p>o</p> <p>☆ Sangre seca en papel filtro</p>
<p>CERULOPLASMINA</p>	Enfermedad de Wilson y Menkes	Tomar 5ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo tapa roja al que se le agregan 10 gotas de heparina) separar el plasma y congelarlo. No es indispensable ayuno. Comunicarse previamente con el laboratorio	30 Días hábiles a partir de la fecha de envío	-----	☆ Sangre total Heparinizada
<p>CROMATOGRAFÍA DE GLOBOTRIAOSILCERAMIDAS (GB3) (Cromatografía de ceramidatrihexósido)</p>	Enfermedad de Fabry	<p>Hombres: Recolectar por lo menos 30 ml de orina, previo lavado genital, en recipiente estéril y congelar.</p> <p>Mujeres: Recolectar la orina de 24 horas en un recipiente estéril y congelar. Comunicarse previamente con el laboratorio</p>	30 Días hábiles a partir de la fecha de envío	-----	☆ Orina

GLUCOSA-6-FOSFATO DESHIDROGENASA <i>(UDP-Glucosa 6-desidrogenasa, UDP-Glc DH)</i>	Anemia Hemolítica por deficiencia de G6PDH	Tomar mínimo 5ml de sangre total en tubo tapa lila (EDTA) y refrigerar. NO SEPARAR. Paciente en ayunas para la toma de muestra	20 Días hábiles	5 días	Sangre total en EDTA
QUITOTRIOSIDASA	Desórdenes lisosomales	SANGRE SECA EN PAPEL FILTRO: Colocar una gota de sangre en cada uno de los círculos impresos en el papel filtro y dejar secar a temperatura ambiente por lo menos 4 horas. Mantener a temperatura ambiente. No es indispensable ayuno. Comunicarse previamente con el laboratorio	30 Días hábiles a partir de la fecha de envío	-----	☆ Sangre seca en papel filtro
TEST DE TRANSFERRINA PARA DEFICIENCIA DE GLICOSILACIÓN DE PROTEÍNAS	Síndrome de deficiencia de glicosilación de proteínas	Recolectar 5ml de sangre en un tupo sin anticoagulante (tubo tapa roja), separar el suero y congelar. Comunicarse previamente con el IEIM	30 Días hábiles a partir de la fecha de envío	-----	Suero ☆
DETERMINACIÓN DE OTROS METABOLITOS					
ÁCIDO ORÓTICO	Desórdenes de ciclo de la Urea	Tomar 5ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo tapa roja con 10 gotas de heparina) y refrigerarlo. No es indispensable ayuno	30 Días hábiles a partir de la fecha de envío	-----	☆ Sangre total Heparinizada
ÁCIDO SIÁLICO	Mucopolidosis	Tomar 5ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo tapa roja con 10 gotas de heparina) y refrigerarlo. No es indispensable ayuno	30 Días hábiles a partir de la fecha de envío	-----	☆ Sangre total Heparinizada
CARNITINA LIBRE Y TOTAL EN SANGRE	Acidemias orgánicas, desórdenes del ciclo de la urea, miopatías, desórdenes mitocondriales	Tomar 5ml de sangre en tubo tapa verde (o tubo tapa roja al que se le agregan 10 gotas de heparina) y refrigerarlo. No es indispensable ayuno. Comunicarse previamente con el laboratorio	30 Días hábiles a partir de la fecha de envío	-----	☆ Sangre total Heparinizada
CARNITINA LIBRE Y TOTAL EN ORINA	Acidemias orgánicas, desórdenes del ciclo de la urea, miopatías, desórdenes mitocondriales	Recoger mínimo 30 ml de orina, previo lavado genital, en recipiente estéril y congelar. No aplicar cremas ni talcos antes de tomar la muestra. Comunicarse previamente con el laboratorio.	30 Días hábiles a partir de la fecha de envío	-----	Orina ☆

*EIM: Error Innato del Metabolismo

** LCR: Líquido cefalorraquídeo

^ SNC: Sistema nervioso central

LAS MUESTRAS PROCESADAS COMO URGENCIAS TENDRÁN UN COSTO ADICIONAL DEL 50% SOBRE EL VALOR NORMAL DE LA PRUEBA.

☆ **Nuevos exámenes ofrecidos. Las muestras serán remitidas al exterior la última semana de cada mes. Comuníquese con el laboratorio**

Los Ácidos Grasos de Cadena muy Larga son remitidos al exterior la última semana del mes en curso. Comuníquese con el IEIM para llenar la solicitud de servicio y el formato especial para el envío.

Las muestras para anomalías cromosómicas no son procesadas en las instalaciones del IEIM.