



PRUEBAS CONFIRMATORIAS

F-GBQ-36-03

 Determinación de Ácidos Orgánicos.

Técnica: Cromatografía de Gases Acoplada a Espectrometría de Masas (CG-MS)

 Cuantificación de Aminoácidos.

Técnica: Cromatografía de Líquidos de Alta Resolución (HPLC)

 Cuantificación de Biotinidasa.

Técnica: Espectrofotometría

 Cuantificación de Lactato, Piruvato, 3 Hidroxibutirato y Acetoacetato

Técnica: Espectrofotometría

Información para ser llenada exclusivamente por el médico, es necesaria para la interpretación del estudio.*Datos Generales del Paciente**

No. Caso:	Muestra: 1 ^a <input type="checkbox"/>	Subsecuente: _____
Nombre:	Fecha Nac:	Sexo: Peso: Edad:
Procedencia:	Fecha de Toma:	Hora de Toma:

1. Diagnóstico Presuntivo. _____

2. Cuadro clínico del paciente.

Sintomatología General	Sintomatología Neurológica
<input type="checkbox"/> Asintomático <input type="checkbox"/> Dismorfias faciales <input type="checkbox"/> Falla en el crecimiento / peso / talla <input type="checkbox"/> Encefalopatía <input type="checkbox"/> Macrocefalia / Microcefalia <input type="checkbox"/> Cambios en piel / cabello <input type="checkbox"/> Vómitos recurrentes <input type="checkbox"/> Infecciones frecuentes <input type="checkbox"/> Olor peculiar	<input type="checkbox"/> Alteración en reflejos <input type="checkbox"/> Trastornos del movimiento (Ataxia, Corea, Mioclonías...) <input type="checkbox"/> Alteraciones del tono muscular (Hipertonía / Hipotonía) <input type="checkbox"/> Convulsiones <input type="checkbox"/> Trastorno del espectro autista <input type="checkbox"/> Deterioro súbito de la conciencia <input type="checkbox"/> Discapacidad Intelectual
Otros: _____	

3. Pruebas de Laboratorio.

	Valor		Valor	Estudios Metabólicos Previos SI__ NO__
Hipoglucemia		CPK		Cuáles: <input type="checkbox"/> Tamiz 6 <input type="checkbox"/> Tamiz Neonatal Ampliado <input type="checkbox"/> A. Orgánicos Fecha: _____ <input type="checkbox"/> HPLC Fecha: _____ <input type="checkbox"/> Otros: _____
Acidemia Metabólica		Transaminemia		
Acidemia Láctica		Cetonas en orina		
Hiperamonemia		Pancitopenia/Anemia /Bicitopenia		
Anion Gap				
Otro:		Otro:		
Notas Adicionales: _____				

Esta información es indispensable para la interpretación del estudio **se rechazarán las muestras que lleguen sin esta información y/o los requisitos solicitados**

- Estado clínico actual del paciente Hospitalizado (Agudo) _____ Ambulatorio _____
- Dieta que recibe el paciente: Especial: Si__ No__ Especificar _____
- Medicamentos administrados: _____
- _____
- Suplementos alimenticios: Carnitina _____ Biotina _____ otros _____
- Transfusiones SI__ NO__ ND__ Fecha (última transfusión) _____

Observaciones _____

Médico solicitante (Nombre y firma): _____ Teléfono: _____

Instrucciones para Recolección de la Muestra

Determinación de Ácidos Orgánicos	Cuantificación de Aminoácidos en Plasma	Cuantificación de la Actividad de Biotinidasa	Cuantificación de Lactato, Piruvato 3 OH butirato y Acetoacetato
<p>Condiciones para la toma: La primera orina de la mañana o cuando el paciente presente alguna crisis metabólica.</p> <p>Recolección y transporte de muestra: Orina Líquida. -</p> <ul style="list-style-type: none"> • Recolectar muestra única de orina (mínimo 10 mL), de preferencia en frasco estéril. • En caso de bebés se deberán emplear bolsas recolectoras de orina, previo aseo del área genital y perineal con agua y gasas. • Al retirar la bolsa que se llenó, verificar el volumen (mínimo 10 mL), de lo contrario colocar una bolsa nueva y repetir el paso anterior. <p>Congelar la muestra a -20°C y enviar congelada al laboratorio (ver condiciones de envío en la información del Catálogo de Servicio).</p> <p>Orina en papel filtro (10 mL) Condiciones para la toma: La primera orina de la mañana o cuando el paciente presente alguna crisis metabólica. (ver información de preparación de la muestra en el Catálogo de Servicio).</p> <p>(ver información de preparación de la muestra en el link http://genetica-uanl.mx/AcidosOrganicosOrina.html).</p>	<p>Condiciones para la toma: Recolectar de 4-5 mL de sangre con EDTA (Tubo tapón lila) o con Heparina (Tubo tapón verde), de preferencia dos horas después de ingerir comida rica en proteínas.</p> <p>Procedimiento: Centrifugar la muestra 10 min/3500rpm.</p> <p>Separar el plasma y guardarlo en un tubo de plástico con rosca o tapado y sellado con parafilm.</p> <p>Mantener el tubo congelado a -20°C, hasta su proceso o envío al laboratorio.</p> <p>Nota: No se procesarán muestras hemolizadas ya que eso puede alterar los resultados.</p> <p>(ver información de preparación de la muestra en el link http://genetica-uanl.mx/AminoacidosSangre.html).</p>	<p>Condiciones para la toma: 2 a 4 horas de ayuno es suficiente para tomar la muestra.</p> <p>Recolección y transporte de la muestra: Se colectan 2-3 mL de sangre venosa sin aditivo o anticoagulante (tubo tapón rojo).</p> <p>Esperar de 15 a 20 minutos o hasta coagulación completa de la sangre.</p> <p>Separar de inmediato centrifugando la muestra a 2500 rpm por 10 minutos.</p> <p>Separar el suero, colocarlo en un tubo plástico con sello de rosca identificado perfectamente y congelar de inmediato a -20 °C, mantenerlo así hasta su proceso o envío al laboratorio.</p> <p>Nota: Se recomienda que el día del envío de la muestra, se tome una muestra en las mismas condiciones a un paciente sano, de preferencia de la misma edad, para ser enviada junto con la muestra del paciente y poder utilizarla como control para evaluar la aceptabilidad de la muestra del paciente en caso de que lleguen descongeladas.</p> <p>(ver información de preparación de la muestra en el link http://genetica-uanl.mx/BiotinidasaSerica.html).</p>	<p>Condiciones para la toma: Sangre periférica EDTA (3 a 4 mL)</p> <p>Las condiciones varían, se determina de acuerdo a la enfermedad sospechada (antes o después de la comida, ayuno, prueba de ayuno o prueba de carga).</p> <p>Recolección y transporte de la muestra: La toma debe realizarse SIN torniquete, venostasis o actividad muscular de la mano. El uso del catéter es recomendado, y una vez instalado se deben desechar los primeros 2 a 3 mL de sangre.</p> <p>EVITAR LA SANGRE CAPILAR.</p> <p>Elegir sangre venosa o arterial y especificar de donde fue tomada.</p> <p>IMPORTANTE. La muestra debe ser transportada al laboratorio inmediatamente en baño de hielo.</p> <p>Ya en el laboratorio se debe centrifugar dentro de los primeros 15 minutos de haberse tomado. La centrifugación es a 1800 rpm por 10 minutos.</p> <p>Separa el plasma y mantenerlo en congelación (-20°C).</p> <p>(ver información de preparación de la muestra en el link http://genetica-uanl.mx/CuantificacionLactatoPiruvato.html).</p>
<p>Notas adicionales: Ante la sospecha de trastornos de la Oxidación de Ácidos Grasos, la muestra debe ser tomada en ayunas (4 hrs al menos).</p>			
<p>Días y Lugar de Recepción de la muestra: Lunes a Viernes de 8:00 a 15:00 horas, excepto días festivos.</p> <p>Las muestras se reciben en el Edificio del Centro Universitario Contra el Cáncer 4º. Piso</p> <p>Dirección: Avenida Francisco I Madero s/n con Gonzalitos Col Mitras Centro C.P. 64460.</p> <p>Teléfonos: (81) 83- 48-37-04, (81) 83-33-51-38, (81) 83-23-16-98.</p>			