

Determinaciones analíticas		Método	Muestra	Tubo	Vol. mínimo	Envío	Comentarios
<b>Metabolitos</b>							
1	Glucosaminoglicanos	Espectrofotometría	OR	Orina	1 mL	Nieve carbónica (Tª ambiente si envía en el día)	Aconsejable primera orina de la mañana.
2	Complejo HClI-T (MPS I, II y VI)	ELISA	SR, SP	Suero (amarillo) / Sangre seca	1 mL	Nieve carbónica / Tª ambiente	
3	Heparán sulfato	ELISA	PL,SR	EDTA (lila) / Suero (amarillo)	1 mL	Nieve carbónica	Se puede determinar en plasma o suero.
4	Perfil ácidos grasos (totales)	GC-FID	PL, HEM	EDTA (lila)	2 mL	Nieve carbónica	
5	Perfil ácidos grasos (fracciones)	GC-FID	PL, HEM	EDTA (lila)	2 mL	Nieve carbónica	
6	Perfil de acilcarnitinas	HPLC-MS/MS	SP	Sangre seca en papel	2 círculos	Temperatura ambiente	Sangre total, sin pasar por anticoagulante.
7	Carnitina libre/total	Espectrofotometría	PL, OR	EDTA (lila) / orina	4 mL	Nieve carbónica	
8	Perfil de ácidos orgánicos y acilglicinas	GC-MS	OR	Orina	3 mL	Nieve carbónica (Tª ambiente si envía en el día)	Aconsejable primera orina de la mañana.
8.1	Ácido metilmalónico	GC-MS	OR	Orina	3 mL	Nieve carbónica (Tª ambiente si envía en el día)	Aconsejable primera orina de la mañana.
8.2	Ácido glutárico y 3-OH glutárico	GC-MS	OR	Orina	3 mL	Nieve carbónica (Tª ambiente si envía en el día)	Aconsejable primera orina de la mañana.
8.3	Ácido 3-OH propiónico y metilcítrico	GC-MS	OR	Orina	3 mL	Nieve carbónica (Tª ambiente si envía en el día)	Aconsejable primera orina de la mañana.
9	Perfil de aminoácidos	Cromatografía iónica	PL, OR, LCR	Heparina (verde)	1 mL	Nieve carbónica	El tubo de EDTA también ofrece buenos resultados.
10	Arginina y dimetilargininas (ADMA, SDMA, NMMA)	HPLC-MS/MS	PL, OR	EDTA (lila)	1 mL	Nieve carbónica	
11	Test de sobrecarga de BH4 (Phe y Tyr)	HPLC-UV	PL	EDTA (lila)	1 mL	Nieve carbónica	
12	Creatina/guanidinoacetato	HPLC-MS/MS	PL, OR	EDTA (lila) / orina	1 mL	Nieve carbónica	
13	Creatinina	HPLC-MS/MS	PL, OR	EDTA (lila) / orina	1 mL	Nieve carbónica	
14	Nitisonona (NTBC)	HPLC-MS/MS	PL,SP	EDTA (lila) ambos casos	1 mL / 2 círculos	Refrigerado (Tª ambiente si se envía en el día) / Tª ambiente	Sangre seca también obtenida del tubo de EDTA.
15	S-adenosilmetionina (SAM) y S-adenosilhomocisteína (SAH)	HPLC-UV	ST	EDTA (lila)	5 mL	Recogida en hielo, entregar en el día	
16	Tipificación de glucosaminoglicanos (GAGs)	Cromatografía capa fina	OR	Orina	6 mL	Nieve carbónica (Tª ambiente si se envía en el día)	
17	<b>Cribado neonatal (acilcarnitinas)</b>	HPLC-MS/MS	SP	Sangre seca en papel	2 círculos	Temperatura ambiente	Sangre total, sin pasar por anticoagulante.
18	<b>Cribado básico de enf. metabólicas (aminoácidos/ácidos orgánicos/acilcarnitinas)</b>	Cromatografía iónica, GC-MS, HPLC-MS/MS	PL, OR, LCR, SP				VER ESPECIFICACIONES DE CADA TÉCNICA
19	Fenilacetilglutamina / Hipúrico	HPLC-MS/MS	OR	Orina / EDTA (lila)	0,5 mL / 4mL	Tª ambiente / Nieve carbónica	Aconsejable primera orina de la mañana.
20	Fenilacetilglutamina / Hipúrico	HPLC-MS/MS	PLASMA	Orina / EDTA (lila)	0,5 mL / 4mL	Nieve carbónica	Centrifugar plasma y guardar congelado hasta envío.
<b>Enzima</b>		<b>Método</b>	<b>Muestra</b>	<b>Tubo</b>	<b>Vol. mínimo</b>	<b>Envío</b>	<b>Comentarios</b>
1	α-iduronidasa (MPS I)	Fluorimétrico	SP	Sangre seca en papel	2 círculos	Temperatura ambiente	Sangre total, sin pasar por anticoagulante.
2	Arlisulfatasa B (MPS VI)	Fluorimétrico	SP	Sangre seca en papel	2 círculos	Temperatura ambiente	Sangre total, sin pasar por anticoagulante.
3	α-galactosidasa A (Fabry)	Fluorimétrico	SP	Sangre seca en papel	2 círculos	Temperatura ambiente	Sangre total, sin pasar por anticoagulante.
4	β-glucosidasa (Gaucher)	Fluorimétrico	SP	Sangre seca en papel	2 círculos	Temperatura ambiente	Sangre total, sin pasar por anticoagulante.
5	Iduronato-2-sulfatasa (MPS II)	Fluorimétrico	SP	Sangre seca en papel	2 círculos	Temperatura ambiente	Sangre total, sin pasar por anticoagulante.

MUESTRAS: SP sangre en papel; S suero; PL plasma; OR orina; LCR líquido cefalorraquídeo; ST sangre total.

Técnicas controladas por el control externo europeo ERNDIM.