

Nombre:

ETIQUETA

Fecha de nacimiento:

CARM:

## SOLICITUD DE ESTUDIO METABÓLICO

Facultativo solicitante: .....

Servicio y Hospital: .....

### **MOTIVO DEL ESTUDIO/ SOSPECHA CLÍNICA:**

- Despistaje metabólico general
- Paciente en seguimiento bioquímico. Diagnóstico: .....
- Descompensación bioquímica:  hipoglucemia  hiperamonemia  mioglobulinuria
- Alteraciones neurológicas:  convulsiones,  hipoacusia,  letargia,  mala succión,  hipotonía...
- Alteraciones musculares/cardíacas:  debilidad muscular,  fatiga de esfuerzo,  cansancio extremo
- Alteraciones renales:  ITUs repetición,  litiasis renal..
- Alteraciones gastrointestinales:  vómitos cíclicos,  intolerancia,  desnutrición,  alteración hepática.
- Alteraciones oftalmológicas:  retinopatía,  luxación del cristalino,  ptosis palpebral,  estrabismo...
- Alteraciones endocrinas:  diabetes,  hipoparatiroidismo,  hipotiroidismo
- Otros (indicar): .....

### **DETERMINACIONES SOLICITADAS.**

- sangre impregnada en papel de cribado neonatal
  - acilcarnitinas/aminoácidos
  - biotinidasa
- plasma
  - aminoácidos
  - láctico (transporte en frío)
  - pirúvico (muestra sin centrifugar)
  - beta-hidroxibutírico
  - acetoacético
  - galactosa-1-fosfato(muestra sin centrifugar)
  - sialotransferrinas
- suero
  - biotinidasa
  - sialotransferrinas
  - acidos grasos libres (NEFAs)
- orina (24 horas)
  - aminoácidos
  - glicosaminglicanos (DMB)
- orina (una micción)
  - sulfite test (orina reciente)
  - SAICAR
  - ácidos orgánicos
  - Test de Brand (cistinuria)
  - xantina
  - homogentísico
- LCR
  - aminoácidos
  - ácido láctico

Fdo: Dr/a.

FECHA Y FIRMA

Fecha edición: 16/05/2024