

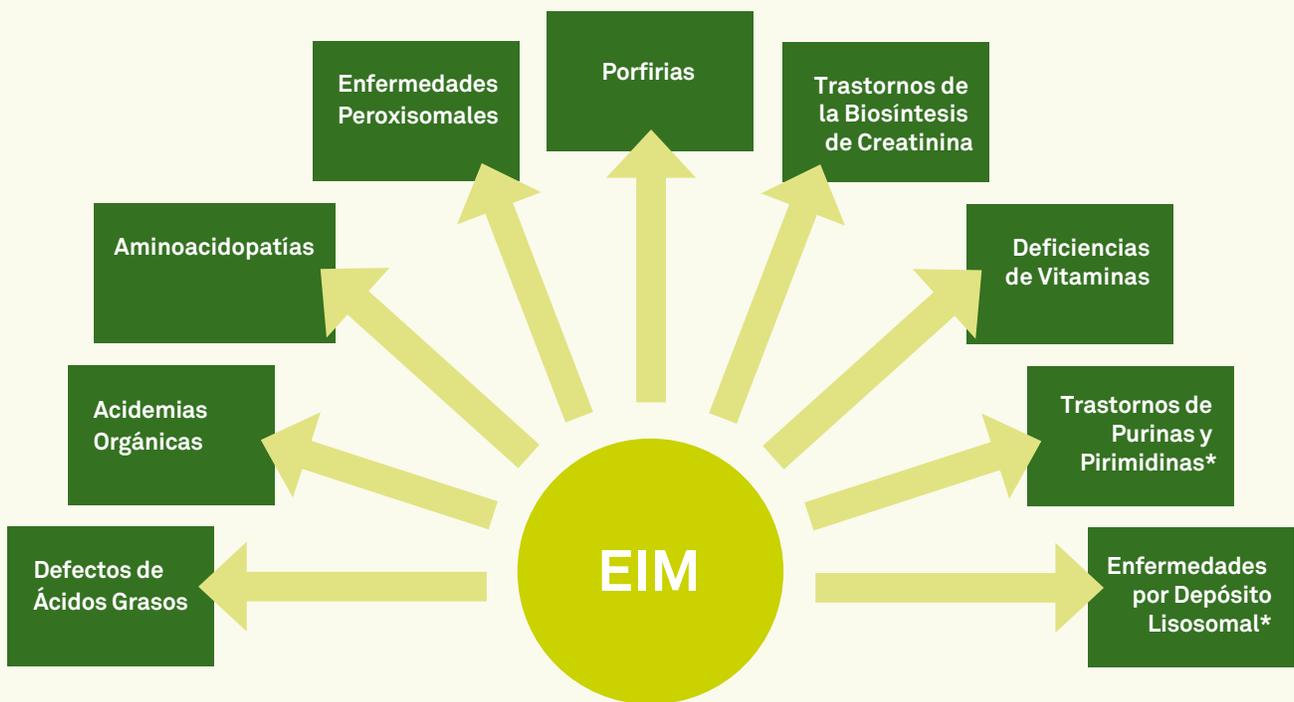
Errores innatos del metabolismo (EIM)

Los errores innatos del metabolismo (EIM) son trastornos producidos por un defecto genético (generalmente una mutación del DNA) en una enzima, transportador, molécula chaperona o en un canal; resultando en el bloqueo de una vía metabólica. Este bloqueo conlleva la acumulación de metabolitos intermedios tóxicos y la deficiencia de los metabolitos subsecuentes. Esta combinación es la responsable de la presentación clínica de cada trastorno en particular.

El tratamiento de la mayoría de los EIM incluye restricciones dietéticas y/o suplementación, la cual debe ser monitorizada en forma estrecha para evitar el sub-tratamiento (lo cual resultaría en falta de mejoría clínica) y evitar un sobre-tratamiento del paciente (al producir una deficiencia nutricional y empeorar potencialmente la presentación clínica, o impactar el desarrollo apropiado en casos pediátricos).



Errores innatos del metabolismo- EIM



*Disponibilidad limitada

Trastorno metabólico	Presentación clínica en pacientes no tratados	Algunos ejemplos	Pruebas bioquímicas para diagnóstico y/o vigilancia
Aminoacidopatías	Los síntomas varían desde síntomas relativamente benignos hasta severos y pueden incluir retraso en el crecimiento, discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo, trastornos del aprendizaje, convulsiones, letargo, coma, vómito, acidosis o alcalosis metabólica, síndrome de muerte súbita del lactante (SIDS), osteomalacia, y osteoporosis	Fenilcetonuria (PKU), hiperglucemia no cetósica (NKH), enfermedad de la orina con olor a jarabe de maple (MSUD), tirosinemias	Análisis de aminoácidos, en plasma (787X) Aminoácidos, en orina (36183 X) Aminoácidos, en líquido cefalorraquídeo (29881) Análisis de ácidos orgánicos, en orina (35819 para el análisis completo o 36820 para el análisis limitado)
Acidemias orgánicas	Manifestaciones clínicas variables, incluyendo letargo, coma, hipotonía, convulsiones, ataxia, vómito, falla de medro, retraso en el desarrollo,	Aciduria propiónica, aciduria malónica, acidemia metilmalónica, defectos de la cobalamina, acidurias glutáricas	Acilcarnitina en plasma (14531) Análisis de ácidos orgánicos en orina (35819 para análisis completo y 35820 para el análisis limitado) Ácido metilmalónico (34879)
Deficiencia de Biotinidasa	Los lactantes afectados pueden presentar hipoglucemia episódica, letargo y leve retraso en el desarrollo. De no ser tratada puede llevar a crisis convulsivas, anomalidades cutáneas y pérdida de audición	Deficiencia de biotinidasa	Biotinidasa (70132X) Actividad de biotinidasa con análisis subsecuente de mutaciones (16537X) Análisis de mutaciones que lleven a deficiencia de biotinidasa (16526X)
Defectos en el Ciclo de la Urea	Presentación clínica variable, incluyendo falla de medro, hiperamonemia, vómitos, crisis convulsivas, letargo y coma	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC), citrulinemia tipo 1, aciduria argininosuccínica	Análisis de aminoácidos en plasma (767X) Aminoácidos en orina (36183X) Análisis de ácidos orgánicos en orina (35819 para el análisis completo o 35820 para el análisis limitado)
Defectos en la Oxidación de Ácidos Grasos	Los hallazgos clínicos son variables y pueden incluir miopatía, cardiomiopatía e hipoglucemia hipocetósica	Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena mediana (MCAD), deficiencia de acil-coenzima A de cadena muy larga (VLCAD), Deficiencia de carnitina palmitoil-transferasa II (CPT II)	Acilcarnitina en plasma (14531) Análisis de ácidos orgánicos en orina (35819 para el análisis completo o 35820 para el análisis limitado) Carnitina fraccionada (70107X)
Enfermedades Peroxisomales	Los síntomas clínicos pueden variar en la edad de inicio y severidad pero pueden incluir hipotonía, dismorfias faciales, descompensación neurológica, anomalidades esqueléticas, y/o enfermedad hepática	Trastornos de espectro de Zellweger, Adrenomieloneuropatía ligada al X (X-AMN), Adrenomieloneuropatía (AMN), enfermedad de Refsum y deficiencia de racemasa	Análisis de ácidos grasos de cadena muy larga (90559)
Hiperplasia Suprarrenal Congénita (CAH)	Las manifestaciones clínicas varían de acuerdo al defecto enzimático y al grado de deficiencia. La CAH clásica puede caracterizarse por insuficiencia suprarrenal, pérdida de sal, genitales ambiguos en hombres (XY) y virilización de genitales externos en mujeres (XX)	Deficiencia de 21-hidroxilasa Deficiencia de 17 α -hidroxilasa Deficiencia de 11 β -hidroxilasa	Perfil esteroideo, deficiencia de 21-hidroxilasa/estrés (90397) Perfil esteroideo completo (90392) Perfil esteroideo hiperplasia suprarrenal congénita (CAH) (90398) Perfil esteroideo con diferenciación de PCOS/CAH (síndrome de ovarios poliquísticos/hiperplasia suprarrenal congénita) (90426)
Porfirias	Amplio espectro clínico, incluyendo síntomas neurológicos y/o fotosensibilidad cutánea	Porfiria aguda intermitente, Porfiria eritropoyética congénita, Porfiria cutánea tarda, Protoporfiria hereditaria, Coproporfiria hereditaria, porfiria variegata, y protoporfiria	Porfirinas, fraccionadas, en plasma (5519) Porfirinas, fraccionadas, análisis cuantitativo, en orina de 24 horas (729) Porfirinas, fraccionadas, análisis cuantitativo, en muestra aleatoria de orina (36592) Porfobilinógeno, cuantitativo, en muestra aleatoria de orina (6329) Porfobilinógeno, cuantitativo, en orina de 24 horas (726) Ácido delta-aminolevulínico, en muestra de orina de 24 horas (219) Ácido delta-aminolevulínico, en muestra aleatoria de orina (6301)
Trastornos de la Biosíntesis de Creatinina	En general, las manifestaciones clínicas incluyen discapacidad cognitiva, retraso en habla y lenguaje, comportamiento tipo autista, y epilepsia	Deficiencia de L-arginina: glicina amidinotransferasa (AGAT), guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT); deficiencia del transportador de creatina (CRTR)	Perfil de trastornos de la biosíntesis de creatina, en orina (94600)

Laboratorio de Genética Bioquímica en Quest Diagnostics

La Genética Bioquímica Clínica es una especialidad de la genética médica basada en análisis de laboratorio que involucra el diagnóstico, evaluación y manejo de pacientes con errores innatos del metabolismo y sus familiares. El laboratorio de genética bioquímica de Quest Diagnostics está calificado como ningún otro para ayudar a las familias y a los proveedores con un equipo interdisciplinario de médicos, genetistas certificados y asesores genéticos, científicos y técnicos de laboratorio, todos ellos dedicados a proporcionar una interpretación exacta y precisa de los resultados con un tiempo de respuesta más rápido. Tenemos más de 20 años de experiencia en el diagnóstico y seguimiento de pacientes con EIM y sus familias.

En Quest Diagnostics tenemos el compromiso de proporcionar las metodologías y servicios de pruebas diagnósticas más actuales que puedan ayudar a los pacientes a tener una mejor salud.

Catálogo de pruebas de Quest Diagnostics para EIM

Quest Diagnostics ofrece un menú muy completo de pruebas bioquímicas genéticas para ayudar en el diagnóstico, tratamiento y manejo de los pacientes con EIM.

Código	Nombre de la prueba	Test Code	Test Name
14531	Acilcarnitina, en plasma ¹	11244	Análisis mutacional para Acil-CoA Deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD) ¹
15340(X)	Análisis de mutaciones de alfa-1 antitripsina (AAT) ¹	90909	Análisis mutacional para la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD) (Judíos Ashkenazi) ¹
17307(X)	Análisis de mutaciones y cuantitativo de alfa-1 antitripsina (AAT) ¹	91284	Secuenciación genética del gen de la Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) ¹
39521(X)	Análisis cuantitativo y fenotipo de alfa-1 antitripsina (AAT)	11176(X)	Análisis mutacional de la Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) ¹
235	Alfa-1 antitripsina, cuantitativo	34879	Ácido metilmalónico ¹
19779(X)	Análisis de aminoácidos para MSUD, LC/MS en plasma ¹	91003	Ácido metilmalónico y homocisteína ¹
29881	Análisis de aminoácidos, LC/MS, líquido cefalorraquídeo ¹	91032	Ácido metilmalónico, GC/MS/MS, en orina ¹
767(X)	Análisis de aminoácidos, LC/MS, en plasma ¹	90899	Análisis de mutaciones para mucopolidosis tipo IV ¹
36183(X)	Análisis de aminoácidos, LC/MS, en orina ¹	90893	Análisis de mutaciones para la enfermedad de Niemann-Pick ¹
34694	Ariulfatasa A ¹	35819	Ácidos orgánicos, análisis cuantitativo, completo, en orina ¹
70132(X)	Biotinidasa ¹	35820	Ácidos orgánicos, análisis cuantitativo, limitado, en orina ¹
16537(X)	Actividad de biotinidasa con reflejo a análisis mutacional ¹	37356	Fenilalanina ¹
16526(X)	Análisis de mutaciones para deficiencia de biotinidasa ¹	26336	Fenilalanina y tirosina ¹
14755(X)	CAH (deficiencia de 21-hidroxilasa) mutaciones comunes ¹	16152(X)	Análisis de mutaciones para fenilcetonuria (PKU) ¹
16072(X)	CAH (deficiencia de 21-hidroxilasa) mutaciones raras ¹	726	Porfobilinógeno, cuantitativo, en orina de 24 horas ¹
70107(X)	Carnitina, LC/MS/MS ¹	6329	Porfobilinógeno, cuantitativo, en muestra aleatoria de orina
15948(X)	Carnitina, LC/MS/MS y acilcarnitina ¹	5519	Porfirinas, fraccionadas, en plasma ¹
90905	Análisis mutacional para la enfermedad de Canavan ¹	17198	Porfirinas, fraccionadas, cuantitativo y porfobilinógeno, en orina de 24 horas ¹
335	Colinesterasa, en plasma	729	Porfirinas, fraccionadas, cuantitativo, en orina de 24 horas ¹
338	Colinesterasa, en eritrocitos y plasma	36592	Porfirinas, fraccionadas, cuantitativo, en muestra aleatoria de orina ¹
37965	Colinesterasa, en suero	10290	Porfirinas, totales, en plasma ¹
39481	Colinesterasa, en suero, eritrocitos y plasma		Perfil esteroideo, completo ¹ Incluye androstenediona (17812), corticosterona (6547X), cortisol (11281), cortisona (37098X), deoxicorticosterona (90973), 11-deoxicortisol (30543), DHEA(19894), 18-hidroxicorticosterona(94621), 17-hidroxipregnenolona (8352), 17-hidroxiprogesterona (17180), Pregnenolona (31493X), progesterona (17183), y testosterona total (15983).
7961	Colinesterasa, en suero, con inhibición de dibucaína		Perfil esteroideo, hiperplasia suprarrenal congénita (CAH) ¹ Incluye androstenediona (17812), cortisol (11281), deoxicorticosterona (90973), 11-deoxicortisol (30543), DHEA(19894), 17-hidroxipregnenolona (8352), 17-hidroxiprogesterona (17180), progesterona (17183), y testosterona total (15983).
94600	Perfil para trastornos de la biosíntesis de creatinina, en orina ¹ Incluye guanidinoacetato, creatina, creatinina, y creatina/creatinina (calc).		Perfil esteroideo, deficiencia de 21-hidroxilasa / estrés ¹ Incluye 17-hidroxiprogesterona (17180), androstenediona (17812) y cortisol (11281)
10947(X)	Cistina, en orina de 24 hr ¹		Perfil esteroideo, diferenciación de PCOS/CAH ¹ Incluye 11-deoxicortisol (30543), 17-hidroxiprogesterona (17180), androstenediona (17812), DHEA(19894) y testosterona total y libre (36170).
401(X)	Cistina, cuantitativa, en muestra aleatoria de orina ¹		Análisis mutacional de la enfermedad de Tay-Sachs ¹ Incluye análisis del gen HEXA para las mutaciones de 1278insTATC, delta7.6kb, G269S, IVS9+1G>A, IVS12+1G>C, y R178H y el alelo de pseudodeficiencia R247W. Considere realizar un tamizaje para identificar estatus de portador de la enzima hexosaminidasa previamente o junto con esta prueba
219	Ácido delta aminolevulínico, en orina de 24 horas	90903	Triptófano, LC/MS ¹
6301	Ácido delta aminolevulínico, en muestra aleatoria de orina	902	Tirosina ¹
15538(X)	Análisis mutacional del gen de la dihidropirimidina deshidrogenasa (DPD) ¹	90559	Ácidos grasos de cadena muy larga ¹
17568	Perfil de ácidos grasos, completo (C8-C26), en suero ¹	39517(X)	VMA (ácido vanililmandélico), en orina de 24 horas ¹
11254	Perfil de ácidos grasos, esenciales ¹	934(X)	VMA (ácido vanililmandélico), en orina de 24 horas sin creatinina ¹
94823	Perfil de ácidos grasos, mitocondrial (C8-C18), en suero ¹	1710	VMA (ácido vanililmandélico), en muestra aleatoria de orina ¹
16613(X)	Análisis de mutaciones para galactosemia ¹		
90907	Enfermedad de Gaucher, Análisis de mutaciones de DNA ¹		
500	Glucosa 6-fosfato deshidrogenasa, cuantitativo		
90915	Análisis mutacional para la enfermedad por depósito de glucógeno tipo Ia (en judíos Ashkenazi) ¹		
16612	Análisis mutacional HEXA, Secuenciación génica ¹ Incluye la secuenciación de toda la región codificante, los sitios de empalme intrón - exón, y la región promotora del gen HEXA. Considere pruebas para mutaciones comunes (análisis mutacional para la enfermedad de Tay-Sachs) antes de o junto con esta prueba. Las pruebas de hexosaminidasa también deben considerarse antes de o al mismo tiempo que esta prueba		
31789	Homocisteína		
523(X)	Ácido 5-hidroxi-indoloacético (5-HIAA), en orina de 24 horas ¹		
39625(X)	Ácido 5-hidroxi-indoloacético (5-HIAA), en orina de 24 horas, con creatinina ¹		
1648(X)	Ácido 5-hidroxi-indoloacético (5-HIAA), en muestra aleatoria de orina ¹		

¹ Esta prueba fue desarrollada y sus características analíticas de desempeño fueron determinadas por Quest Diagnostics. No ha sido liberada o aprobada por la U.S. Food and Drug Administration. Este ensayo ha sido validado de acuerdo a las regulaciones de CLIA y es utilizado para fines clínicos.

Las pruebas de reflejo se realizan con cargo adicional. Los componentes de un panel o perfil pueden pedirse por separado. Se cuenta con múltiples códigos de prueba. Para mayores informes sobre las pruebas consulte el Directorio de Servicios de Quest Diagnostics o el Centro de Pruebas en línea (Online Test Center en QuestDiagnostics.com).

¿Por qué elegir a Quest Diagnostics?

Experiencia

Quest Diagnostics le proporciona acceso rápido a la información vital que necesita para mejorar la salud de sus pacientes. Con más de 700 expertos médicos y científicos que forman parte de nuestro personal, Quest Diagnostics puede conectarlo rápidamente con la información y conocimientos que usted y sus pacientes necesitan. Nuestra red de consultores para el área de genética está compuesta por genetistas certificados y asesores genéticos con amplia experiencia.

Menú completo de pruebas especializadas

Debido a que sabemos que usted quiere hacer lo mejor para cada uno de sus pacientes, nuestra amplia gama de servicios y nuestro completo menú de pruebas especializadas fueron diseñados para usted y teniendo en mente las necesidades de sus pacientes. Cada año se desarrollan nuevas pruebas avanzadas a través de estudios clínicos rigurosos utilizando tecnología de vanguardia. Gran parte de este trabajo se realiza en el Instituto Nichols de Quest Diagnostics, un instituto de investigación de clase mundial que se enfoca en pruebas diagnósticas de vanguardia.

Quest Diagnostics puede ayudarles a usted y a sus pacientes a trabajar en conjunto en pro de una mejor salud al contar con mejor información y conocimientos, disponibles tanto para médicos como para pacientes.

Publicaciones

Nuestro equipo de expertos médicos y de laboratorio se mantiene activo publicando y logrando avances en los últimos conocimientos sobre trastornos metabólicos.

Artículos:

Leydiker KB, Neidich JA, Lorey F, Barr EM, Puckett RL, Lobo RM, Abdenur JE (2011) Maternal Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency Identified by Expanded Newborn Screening, *Mol Genet Metab*. May;103(1):92-5

Park NJ, Morgan C, Sharma R, Li Y, Lobo RM, Redman JB, Salazar D, Sun W, Neidich JA, Strom CM (2010) Improving Accuracy of Tay Sachs Carrier Screening of the Non Jewish Population: Analysis of 34 Carriers and 6 late-onset Patients with HEXA Enzyme and DNA Sequence Analysis. *Pediatric Research* 67:217-220

Bonilla Guerrero R, Wolfe LA, Payne N, Tortorelli S, Matern D, Rinaldo P, Gavrilov D, Melan M, He M, Steinberg SJ, Raymond GV, Vockley J, Gibson KM. Essential fatty acid profiling for routine nutritional assessment unmasks adrenoleukodystrophy in an infant with isovaleric acidemia. *J Inher Metab Dis*, 2008.

Capítulos:

Bonilla Guerrero R, et al. The Porphyrias. Kyriakie Sarafoglou, *Pediatric Endocrinology and Inborn Errors of Metabolism*, Second Edition. 2017 McGraw Hill Education.

Carteles/Resúmenes:

Sharma R, Salazar, D, Bonilla-Guerrero R, Davoodi-Semiromi A, Neidich JA, Owen R and Lacbawan FL. Diagnosis of Fatty Acid Oxidation Disorders: Experience at Quest Diagnostics Nichols Institute Biochemical Genetics Laboratory. Presented at the annual SSIEM meeting in Rio de Janeiro, Brazil, September 2017.

Sharma R, Salazar, D, Bonilla-Guerrero R, Davoodi-Semiromi A and Lacbawan FL. Diagnosis of Peroxisomal Storage Disorders by Very Long Chain Fatty Acids Analysis: Experience at Quest Diagnostics Nichols Institute Biochemical Genetics Laboratory. Presented at the annual SSIEM meeting in Rio de Janeiro, Brazil, September 2017.

Sharma R, Salazar, D, Bonilla-Guerrero R, Davoodi-Semiromi A, Lobo RM, Zhang K, Lee LE, Neidich JA, Strom CM. 15 Years' Experience: Diagnosis of Organic Acidemias at Quest Diagnostics Biochemical Genetics Laboratory. Presented at the annual SSIEM meeting in Rome Italy, September 2016.

Sharma R, D Salazar, E Carlton, R Bonilla Guerrero, CM Strom and JA Neidich. Quantitative Urine Organic Acids Reference ranges in Pediatric and Adult Age Groups. Presented at the 33rd annual SIMD meeting in Albuquerque, New Mexico, March 2010.

Lobo R, Zimmerman H. Let's put it to the Test: Using Maternal Urine as a Prenatal Screen for Smith-Lemli-Opitz Syndrome. Poster presented at the 37th National Society of Genetic Counselors Annual Education Conference; 2012, October 24-27; Boston, MA

Sharma R, Salazar D, Lobo R, Sun W, Strom CM, Neidich JA Biotinidase Analysis: A Quest Diagnostics Experience. Abstract present at the American Society of Human Genetics (ASHG) meeting; 2010, November 2-6; Washington DC

Bonilla Guerrero R, Karen M Kloke, Kimiyo Raymond and Silvia Tortorelli. Optimal sample type for diagnosis and treatment follow up of Erythropoietic Protoporphyrin. Presented at the annual SSIEM meeting in Lisbon Portugal, September 2008.

Bonilla Guerrero R, Sara J Minnich, Kimiyo Raymond, Dietrich Matern, Amber M. McDonald, W Edward Highsmith and John F. O'Brien. Genotype Dependent Variations of Galactose-1-Phosphate Concentrations in Galactosemic Patients. Presented at the 31st annual SIMD meeting in Asilomar, Pacific Grove, California, March 2008.

Bonilla Guerrero R, Tortorelli S, Matern D, Rinaldo P, Gavrilov D, Vockley J, Walters N, Cropcho LJ, Wolfe LA, Gibson KM. Routine Nutritional Evaluation Identifies Disordered Peroxisomal Function in a Neonate with Isovaleric Acidemia Detected Though New Born Screening. Presented at the annual SSIEM meeting in Hamburg Germany, September 2007.



Contacte a su representante de ventas para obtener más información o visite: QuestDiagnostics.com.mx

• Servicios de Referencia: +52 (55) 4160.1366

Contacto.A.Pacientes@QuestDiagnostics.com

• Centro de Atención a Pacientes: +52 (55) 4160.7777

*Literatura exclusiva para médicos. ** Esta información no pretende dar ningún consejo médico.

QuestDiagnostics.com

Quest, QuestDiagnostics, y cualquier logotipo asociado, así como todas las marcas registradas asociadas o registradas bajo Quest Diagnostics son propiedad de Quest Diagnostics. Todas las marcas de terceros - © y TM - son propiedad de sus respectivos dueños. © 2018 Quest Diagnostics Incorporated. Todos los derechos reservados SB7281 1/2018