

TÉCNICAS de la PLATAFORMA de METABOLÓMICA



	Método	Muestra	Tubo	Vol. mínimo	Envío	Comentarios
Determinaciones Metabolómicas						
Untargeted metabolomics	HPLC-MS/MS	PL, OR, cells, tissues			Nieve carbónica	Preguntar en la Plataforma.
Targeted metabolomics	HPLC-MS/MS	PL, OR, cells, tissues			Nieve carbónica	Preguntar en la Plataforma.
Lipidomics	HPLC-MS/MS	PL, OR, cells, tissues			Nieve carbónica	Preguntar en la Plataforma.
Determinaciones analíticas (metabolitos)						
	Método	Muestra	Tubo	Vol. Mínimo	Envío	Comentarios
Glucosaminoglicanos	Espectrofotometría	OR	Orina	1 mL	Nieve carbónica (Tª ambiente si envía en el día)	Aconsejable primera orina de la mañana.
Perfil ácidos grasos (totales)	GC-FID	PL, HEM	EDTA (lila)	2 mL	Nieve carbónica	
Perfil de acilcarnitinas y aminoácidos	HPLC-MS/MS	SP	Sangre seca en papel	2 círculos	Temperatura ambiente	Sangre total, sin pasar por anticoagulante.
Microbiota y perfil de ácidos orgánicos	GC-MS	OR	Orina	3 mL	Nieve carbónica (Tª ambiente si envía en el día)	Aconsejable primera orina de la mañana.
Arginina y dimetilargininas (ADMA, SDMA, NMMA)	HPLC-MS/MS	PL, OR	EDTA (lila)	1 mL	Nieve carbónica	
Creatina/guanidinoacetato	HPLC-MS/MS	PL, OR	EDTA (lila) / orina	1 mL	Nieve carbónica	
Creatinina	HPLC-MS/MS	PL, OR	EDTA (lila) / orina	1 mL	Nieve carbónica	
Nitisinona (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.
S-adenosilmetionina (SAM) y S-adenosilhomocisteína (SAH)	HPLC-UV	ST	EDTA (lila)	5 mL	Recogida en hielo, entregar en el día	
Fenilacetilglutamina / Hipúrico	HPLC-MS/MS	OR, PL	Orina / EDTA (lila)	0,5 mL / 4mL	Tª ambiente / Nieve carbónica	Aconsejable primera orina de la mañana. Centrifugar plasma y guardar congelado hasta envío.
Enzima						
	Método	Muestra	Tubo	Vol. mínimo	Envío	Comentarios
α-iduronidasa (MPS I)	Fluorimétrico	SP	Sangre seca en papel	2 círculos	Temperatura ambiente	Sangre total, sin pasar por anticoagulante.
Arlisulfatasa B (MPS VI)	Fluorimétrico	SP	Sangre seca en papel	2 círculos	Temperatura ambiente	Sangre total, sin pasar por anticoagulante.
α-galactosidasa A (Fabry)	Fluorimétrico	SP	Sangre seca en papel	2 círculos	Temperatura ambiente	Sangre total, sin pasar por anticoagulante.
β-glucosidasa (Gaucher)	Fluorimétrico	SP	Sangre seca en papel	2 círculos	Temperatura ambiente	Sangre total, sin pasar por anticoagulante.
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.