

Experiencia en diagnóstico confirmatorio de aminoácidos por HPLC

Los aminoácidos no son sólo los bloques de construcción de las proteínas; además sirven como neurotransmisores (glicina, glutamato, ácido aminobutírico gamma), o como precursores de hormonas, coenzimas, pigmentos, purinas o pirimidinas.

Dentro de las detectadas en nuestra experiencia son:

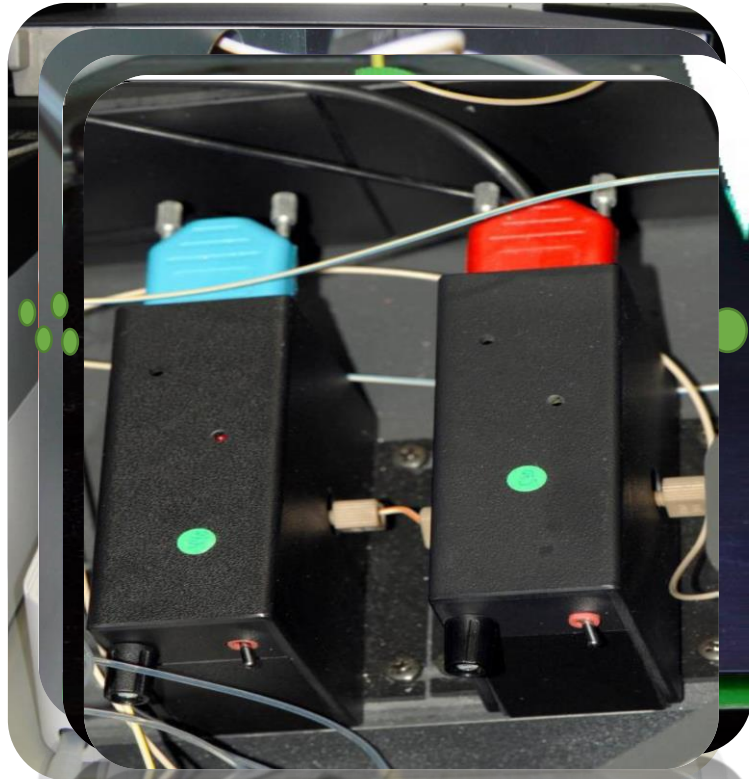
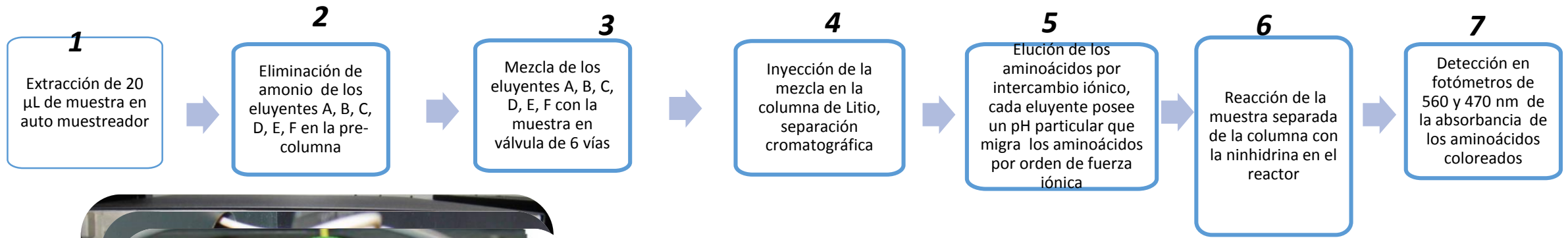
Homocisteinuria

Fenilcetonuria

Enf. Orina con olor a jarabe de arce

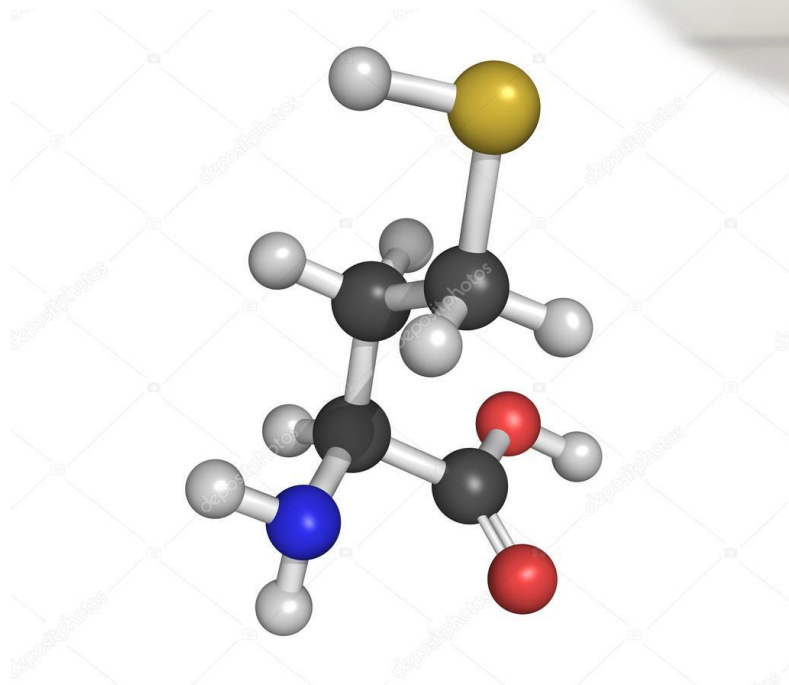
IMPORTANCIA DE LA DETECCIÓN Y CUANTIFICACION DE AA

Hasta el momento se han caracterizado cerca de 55 enfermedades distintas con prevalencias que van desde 1:12000 para el caso de la fenilcetonuria clásica (PKU) hasta desórdenes de los que apenas se han descrito unos pocos casos



Plasma: EDTA mínimo 1ml congelado

Orina: mínimo 4 ml congelado



Aminoácidos y sus derivaciones

Aminoácidos esenciales	Aminoácidos que pueden ser sintetizados por el ser humano
Fenilalanina (Phe)	Ácido aspártico (Asp)
Isoleucina (Ile)	Ácido glutámico (Glu)
Leucina (Leu)	Alanina (Ala)
Lisina (Lys)	Asparagina (Asn)
Metionina (Met)	Cisteína (Cys)
Treonina (Thr)	Glicina (Gly)
Triptofano (Trp)	Glutamina (Gln)
Valina (Val)	Prolina (Pro)
Arginina (Arg)	Serina (Ser)
Histidina (His)	Tirosina (Tyr)

Long Program 38 AA

Compuesto Aminoácido	Tiempos de Retención (min)
PPS	4,571
TAU	6,493
PEA	7,635
URE	10,104
ASP	23,180
THR	32,023
SER	35,045
ASN	39,920
GLU	41,953
SAR	48,855
AAA	51,051
GLY	56,256
ALA	58,420
CIT	60,659
ABU	62,968
VAL	68,064
CYS2	71,968
CYSTHA	74,512
MET	75,795
ILE	78,792
LEU	81,388
NLE	83,905
TYR	86,617
PHE	91,129
HCY2	99,424
BALA	103,055
BAIB	103,371
GABA	104,328
HIS	107,005
1MHIS	108,123
3MHIS	108,857
TRP	112,820
CAR	114,029
ANS	115,652
HYL	117,405
ORN	118,807
LYS	120,295
NH4	124,208
ETH	126,204
ARG	130,660
PRO	131,660

Short Program 7 AA

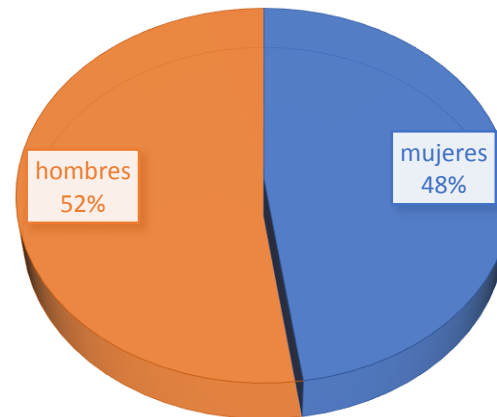
Compuesto Aminoácido	Tiempos de Retención (min)
VAL	17,5
MET	19,5
a-ILE	20,5
ILE	21,6
LEU	22,7
NLE	24,5
TYR	25,9
PHE	31,4

<p>Informe de Resultados Cuantificación de Aminoácidos en Plasma</p>		CÓDIGO: POS-FOR-65 VERSIÓN: 4 VIGENTE: 30-ago-18 PÁGINA: 1 DE 1								
FECHA DE INGRESO: viernes, 30 de noviembre de 2018 NOMBRE Y APELLIDOS: NUMERO DE DOCUMENTO: EDAD: 8 Años GÉNERO: FEMENINO	FECHA DE REPORTE: domingo, 2 de diciembre de 2018 CÓDIGO INTERNO: INSTITUCIÓN: TIPO DE MUESTRA: PLASMA									
MÉTODO: HPLC Derivatización Post-Columna										
Valores de Referencia										
IT	AMINOÁCIDO	RESULTADO nmol/ml	< 1 M	1- 24 M	2- 18 años	> 18 años				
1	Phosphoserine	5,10	7	47	1	20	1	30	2	14
2	Taurine	53,04	46	492	15	143	10	170	54	210
3	o-Phosphoethanolamine	ND*	3	27	0	6	0	69	0	40
4	L-Aspartic Acid	7,37	20	129	0	23	1	24	1	25
5	L-Threonine	97,57	90	329	24	174	35	226	60	225
6	L-Serine	106,05	99	395	71	186	69	187	58	181
7	L-Asparagine	41,82	29	132	21	95	23	102	35	74
8	L-Glutamic Acid	1,55	62	620	10	133	5	150	10	131
9	L-α-Amino adipic Acid	ND*	0	4	0,81	9,66	0	5	0	6
10	Glycine	183,62	232	740	81	436	127	341	151	490
11	L-Alanine	313,75	131	710	143	439	152	547	177	583
12	L-Citrulline	17,48	10	45	3	35	1	46	12	55
13	L-α-Amino-n-butyric Acid	10,84	8	24	3	26	4	31	5	41
14	L-Valine	176,45	86	190	64	294	74	321	119	336
15	L-Cysteine	19,46	17	98	16	84	5	45	5	82
16	Cystathionine	ND*	0	3	0	5	0	3	0	3
17	L-Methionine	9,34	10	60	9	42	7	47	10	42
18	L-Leucine	79,27	48	160	47	155	49	210	72	201
19	L-Isoleucine	45,07	26	91	31	86	22	107	30	108
20	L-Tyrosine	30,29	55	147	22	108	24	115	34	112
21	L-Phenylalanine	37,30	38	147	31	75	26	91	35	85
22	Homocysteine	10,17	0	18	2,74	7,62	0	5	7,3	16
23	β-Alanine	ND*	0	10	0	7	0	7	0	12
24	β-Aminoisobutyric Acid	ND*	0	9	0	5	0	5	0	5
25	γ-Amino-n-butyric Acid	184,42	0	2	0	4	0	3	0	2
26	L-Histidine	75,18	30	138	41	101	41	125	50	116
27	1-Methyl-L-Histidine	ND*	0	43	0	44	0	42	0	53
28	3-Methyl-L-Histidine	ND*	0	5	0	5	0	5	2	9
29	L-Tryptophan	33,56	0	60	23	71	0	79	10	140
30	L-Carnosine	ND*	0	19	0	13	5,54	10,54	5,54	13
31	L-Anserine	ND*	0	1	0	1	0	1	0	1
32	Hydroxylysine	103,05	0	7	0	7	0	2	0	3
33	L-Ornithine	55,72	48	211	22	103	10	163	48	195
34	L-lysine	156,56	92	325	52	196	48	284	116	296
35	Ethanolamine	ND*	0	115	0	4	0	7	0	153
36	L-Arginine	47,38	6	140	12	133	10	140	15	128
37	hidroxy proline	9,74	0	91	0	63	3	45	0	53
38	L-Proline	100,38	110	417	52	298	59	369	97	329
* NO DETECTADO										
CONTROL		Norleucine	237,87		RANGO ESPERADO		240+/- 20			
CROMATOGRAMA										
FIRMA:		<i>Ledy González</i>				OBSERVACIONES:				
ELABORADO Y VALIDADO POR:		Ledy Paola González				NINGUNA				
REGISTRO:		1031148176								

<p>Informe de Resultados Cuantificación de Aminoácidos en Plasma</p>		CÓDIGO: POS-FOR-65 VERSIÓN: 3 VIGENTE: 31-may-18								
FECHA DE INGRESO: NOMBRE Y APELLIDOS: NUMERO DE DOCUMENTO: EDAD: 3 Años GÉNERO: MASCULINO	FECHA DE REPORTE: martes, 28 de agosto de 2018 CÓDIGO INTERNO: INSTITUCIÓN: TIPO DE MUESTRA: PLASMA									
MÉTODO: HPLC Derivatización Post-Columna										
Valores de Referencia										
IT	AMINOÁCIDO	RESULTADO nmol/ml	< 1 M	1- 24 M	2- 18 años	> 18 años				
1	Phosphoserine	1,00	7	47	1	20	1	30	2	14
2	Taurine	36,56	46	492	15	143	10	170	54	210
3	o-Phosphoethanolamine	ND*	3	27	0	6	0	69	0	40
4	L-Aspartic Acid	7,37	20	129	0	23	1	24	1	25
5	L-Threonine	97,57	90	329	24	174	35	226	60	225
6	L-Serine	106,05	99	395	71	186	69	187	58	181
7	L-Asparagine	41,82	29	132	21	95	23	102	35	74
8	L-Glutamic Acid	1,55	62	620	10	133	5	150	10	131
9	L-α-Amino adipic Acid	ND*	0	4	0,81	9,66	0	5	0	6
10	Glycine	183,62	232	740	81	436	127	341	151	490
11	L-Alanine	313,75	131	710	143	439	152	547	177	583
12	L-Citrulline	17,48	10	45	3	35	1	46	12	55
13	L-α-Amino-n-butyric Acid	10,84	8	24	3	26	4	31	5	41
14	L-Valine	176,45	86	190	64	294	74	321	119	336
15	L-Cysteine	19,46	17	98	16	84	5	45	5	82
16	Cystathionine	ND*	0	3	0	5	0	3	0	3
17	L-Methionine	9,34	10	60	9	42	7	47	10	42
18	L-Leucine	79,27	48	160	47	155	49	210	72	201
19	L-Isoleucine	45,07	26	91	31	86	22	107	30	108
20	L-Tyrosine	30,29	55	147	22	108	24	115	34	112
21	L-Phenylalanine	37,30	38	147	31	75	26	91	35	85
22	Homocysteine	10,17	0	18	2,74	7,62	0	5	7,3	16
23	β-Alanine	ND*	0	10	0	7	0	7	0	12
24	β-Aminoisobutyric Acid	ND*	0	9	0	5	0	5	0	5
25	γ-Amino-n-butyric Acid	184,42	0	2	0	4	0	3	0	2
26	L-Histidine	75,18	30	138	41	101	41	125	50	116
27	1-Methyl-L-Histidine	ND*	0	43	0	44	0	42	0	53
28	3-Methyl-L-Histidine	ND*	0	5	0	5	0	5	2	9
29	L-Tryptophan	33,56	0	60	23	71	0	79	10	140
30	L-Carnosine	ND*	0	19	0	13	5,54	10,54	5,54	13
31	L-Anserine	ND*	0	1	0	1	0	1	0	1
32	Hydroxylysine	103,05	0	7	0	7	0	2	0	3
33	L-Ornithine	55,72	48	211	22	103	10	163	48	195
34	L-lysine	156,56	92	325	52	196	48	284	116	296
35	Ethanolamine	ND*	0	115	0	4	0	7	0	153
36	L-Arginine	47,38	6	140	12	133	10	140	15	128
37	hidroxy proline	9,74	0	91	0	63	3	45	0	53
38	L-Proline	100,38	110	417	52	298	59	369	97	329
* NO DETECTADO										
CONTROL		Norleucine	245,75		RANGO ESPERADO		240+/- 20			
CROMATOGRAMA										
FIRMA:		<i>Sergio A. Cely</i>				OBSERVACIONES:				
ELABORADO Y VALIDADO POR:		SERGIO A. CELY				NINGUNA				
REGISTRO:		1055272434								

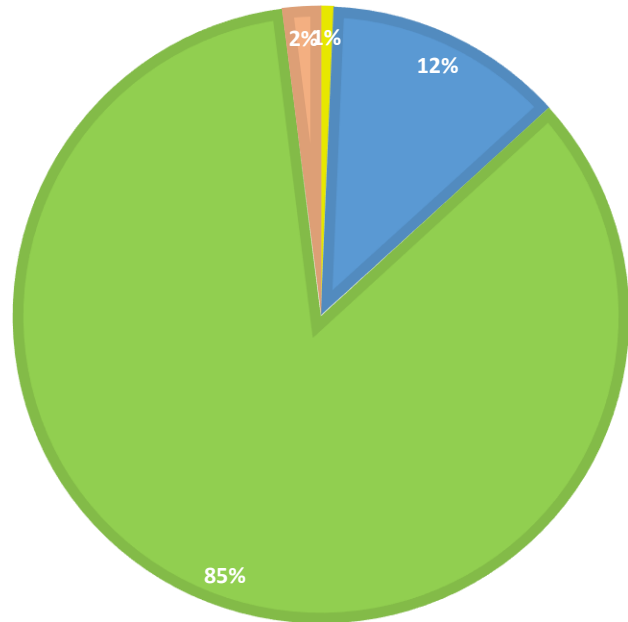
Hemos realizado la prueba de detección y cuantificación a mas de 400 pacientes hasta la fecha.

DISTRIBUCION PACIENTES QUIKLAB.

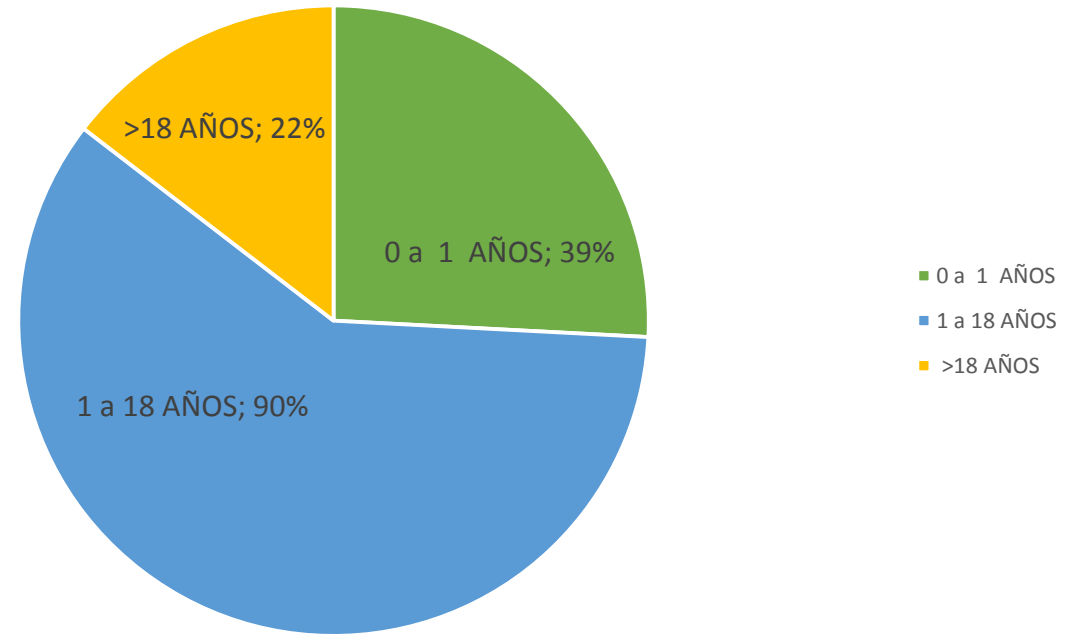


PACIENTES VS MUESTRAS

■ LCR ■ orina ■ plasma ■ sangre seca



Rango de edades en años



■ 0 a 1 AÑOS
■ 1 a 18 AÑOS
■ >18 AÑOS

Normal Concentrations

Biospecimen	Status	Value	Age	Sex	Condition	Reference	Details
Blood	Detected and Quantified	75.0 +/- 20.0 uM	Newborn (0-30 days old)	Not Specified	Normal	Geigy Scientific ...	details
Blood	Detected and Quantified	86.0 +/- 10.0 uM	Children (1-13 years old)	Male	Normal	Geigy Scientific ...	details
Blood	Detected and Quantified	89.0 +/- 11.0 uM	Adult (>18 years old)	Male	Normal	Geigy Scientific ...	details

[Show more...](#)

Abnormal Concentrations

Biospecimen	Status	Value	Age	Sex	Condition	Reference	Details
Blood	Detected and Quantified	86.0 +/- 21.4 uM	Children (1-13 years old)	Both	Obesity	Metabolomics reve...	details
Blood	Detected and Quantified	90.7 +/- 18.4 uM	Children (1-13 years old)	Both	Obesity	Metabolomics reve...	details
Blood	Detected and Quantified	46.1 +/- 17.5 uM	Adult (>18 years old)	Both	Heart Transplant	21359215 🔗	details

[Show more...](#)

Associated Disorders and Diseases

Disease References

Alzheimer's disease

- Fonteh AN, Harrington RJ, Tsai A, Liao P, Harrington MG: Free amino acid and dipeptide changes in the body fluids from Alzheimer's disease subjects. Amino Acids. 2007 Feb;32(2):213-24. Epub 2006 Oct 10. [\[PubMed:17031479\]](#)
- Tsuruoka M, Hara J, Hirayama A, Sugimoto M, Soga T, Shankle WR, Tomita M: Capillary electrophoresis-mass spectrometry-based metabolome analysis of serum and saliva from neurodegenerative dementia patients. Electrophoresis. 2013 Oct;34(19):2865-72. doi: 10.1002/elps.201300019. Epub 2013 Sep 6. [\[PubMed:23857558\]](#)



IT	AA	Valor de referencia	Valor de referencia normal/ml	limite inferior valor de	limite superior valor de	Edad	Bio especimen	Sexo	Referencia (Página)
AMINOACIDOS ESENCIALES									
1	L-Histidine	75.0 +/- 20.0	75.0 +/- 20.0	55	95	Newborn (0-30 days)	Blood	Not	http://www.hmdb.ca/metabolites/HMDB0000177
		86.0 +/- 10.0	86.0 +/- 10.0	76	96	Children (1-13 years)	Blood	Male	
		89.0 +/- 11.0	89.0 +/- 11.0	78	100	Adult (>18 years old)	Blood	Male	
		83.0 +/- 14.0	83.0 +/- 14.0	69	97	Adult (>18 years old)	Blood	Female	
		143.1 +/- 27.3	143.1 +/- 27.3	115.8	170.4	Adult (>18 years old)	Blood	Both	
		32-107 uM	32-107	32	107	Newborn (0-30 days)	Blood	Both	
		20-83 uM	20-83	20	83	Infant (1-3 months)	Blood	Both	
		22-108 uM	22-108	22	108	Children (3 months-6)	Blood	Both	
		35-106 uM	35-106	35	106	Children (6-18 years)	Blood	Both	
		124 (104-150)	124 (104-	104	150	Newborn (0-30 days)	Blood	Not	
		90 +/- 9 uM	90 +/- 9	81	99	Adult (>18 years old)	Blood	Male	
		86 ± 9 uM	86 ± 9	77	95	Adult (>18 years old)	Blood	Female	
		106 (91.7-124)	106 (91.7-	91.7	124	Infant (0-1 year old)	Blood	Not	
		32.226 uM	32.226			Children (1-13 years)	Blood	Not	
		90.233 uM	90.233			Children (1-13 years)	Blood	Not	
		128.904 uM	128.904			Children (1-13 years)	Blood	Both	
		225.581 uM	225.581			Children (1-13 years)	Blood	Not	
		73.51(11.42)	73.51(11.42)			Adult (>18 years old)	Blood	Both	
		122.459 +/-	122.459 +/-	109.569	135.349	Children (1-13 years)	Blood	Male	
		128.904-	128.904-	128.904	354.485	Adult (>18 years old)	Blood	Not	
		225.581-	225.581-	225.581	386.711	Adult (>18 years old)	Blood	Not	
		30-138 uM	30-138	30	138	Infant (0-1 year old)	Blood	Not	
		83 +/- 14 uM	83 +/- 14	69	97	Adult (>18 years old)	Blood	Female	
		40.00-120.0	40.00-120.0	40	120	Adult (>18 years old)	Blood	Both	
		50-110 uM	50-110	50	110	Children (1-13 years)	Blood	Not	
		515.615-	515.615-	515.615	560.731	Adult (>18 years old)	Blood	Not	
89.3 +/- 10.8	89.3 +/- 10.8	78.5	100.1	Adult (>18 years old)	Blood	Both			
77.342-238.472	77.342-	77.342	238.472	Adult (>18 years old)	Blood	Not			
96.678-225.581	96.678-	96.678	225.581	Adult (>18 years old)	Blood	Not			
89 +/- 11 uM	89 +/- 11	78	100	Adult (>18 years old)	Blood	Male			
83.4(70.1-97.4)	83.4(70.1-	70.1	97.4	Children (1-13 years)	Blood	Both			
82.0 (72.0-92.0)	82.0 (72.0-	72	92	Adult (>18 years old)	Blood	Both			
84 +/- 14 uM	84 +/- 14	70	98	Children (1-13 years)	Blood	Not			
131.2 +/- 37.3	131.2 +/-	93.9	168.5	Adult (>18 years old)	Blood	Both			

BIBLIOGRAFÍA	
(I). Geigy Scientific Tables, 8th Rev edition, pp. 92. Edited by C. Lentner, West Cadwell, N.J.: Medical education Div., Ciba-Geigy Corp. Basel, Switzerland c1981-1992...	
Psychogios N, Hau DD, Peng J, Guo AC, Mandal R, Bouatra S, Sinelnikov I, Krishnamurthy R, Eisner R, Gautam B, Young N, Xia J, Knox C, Dong E, Huang P, Hollander Z, Pedersen TL, Smith SR, Bamforth F, Greiner R, McManus B, Newman JW, Goodfriend T, Wishart DS: The human serum metabolome. PLoS One. 2011 Feb 16;6(2):e16957. doi: 10.1371/journal.pone.0016957.	
(J). BC Children's Hospital Biochemical Genetics Lab. .	
Herberth G, Offenberg K, Rolfe-Kampczyk U, Bauer M, Otto W, Roder S, Grutzmann K, Sack U, Simon JC, Borte M, von Bergen M, Lehmann I: Endogenous metabolites and inflammasome activity in early childhood and links to respiratory diseases. J Allergy Clin Immunol. 2015 Aug;136(2):495-7. doi: 10.1016/j.jaci.2015.01.022. Epub 2015 Mar 7.	
Bjerkenstedt L, Edman G, Hagenfeldt L, Sedvall G, Wiesel FA: Plasma amino acids in relation to cerebrospinal fluid monoamine metabolites in schizophrenic patients and healthy controls. Br J Psychiatry. 1985 Sep;147:276-82.	
Zordoky BN, Sung MM, Ezekowitz J, Mandal R, Han B, Bjorndahl TC, Bouatra S, Anderson T, Oudit GY, Wishart DS, Dyck JR: Metabolomic fingerprint of heart failure with preserved ejection fraction. PLoS One. 2015 May 26;10(5):e0124844. doi: 10.1371/journal.pone.0124844. eCollection 2015. [PubMed:26010610]	
He Y, Yu Z, Giegling I, Xie L, Hartmann AM, Prehn C, Adamski J, Kahn R, Li Y, Illig T, Wang-Sattler R, Rujescu D: Schizophrenia shows a unique metabolomics signature in plasma. Transl Psychiatry. 2012 Aug 14;2:e149. doi: 10.1038/tp.2012.76.	
Anakura M, Matsuda I, Arashima S, Fukushima N, Oka Y: Histidinemia. Classical and atypical form in siblings. Am J Dis Child. 1975 Jul;129(7):858-61.	
LADU BN, HOWELL RR, JACOBY GA, SEGMILLER JE, SOBER EK, ZANNONI VG, CANBY JP, ZIEGLER LK: CLINICAL AND BIOCHEMICAL STUDIES ON TWO CASES OF HISTIDINEMIA. Pediatrics. 1963 Aug;32:216-27. [
Allegri G, Fernandes MJ, Scalco FB, Correia P, Simoni RE, Llerena JC Jr, de Oliveira ML: Fumaric aciduria: an overview and the first Brazilian case report. J Inher Metab Dis. 2010 Aug;33(4):411-9. doi: 10.1007/s10545-010-9134-2. Epub 2010 Jun 15	
Cornelius Lentner, Charloette Lentner, Anthony Wink (1981-1992). Geigy Scientific Tables, 8th Rev edition, Volume 3. Edited by C. Lentner, West Cadwell, N.J.: Medical education Div., Ciba-Geigy Corp., Basel, Switzerland c1981-1992.. West Caldwell, N.J. : CIBA-Geigy, c1981-1984..	
Molecular You [Link]	

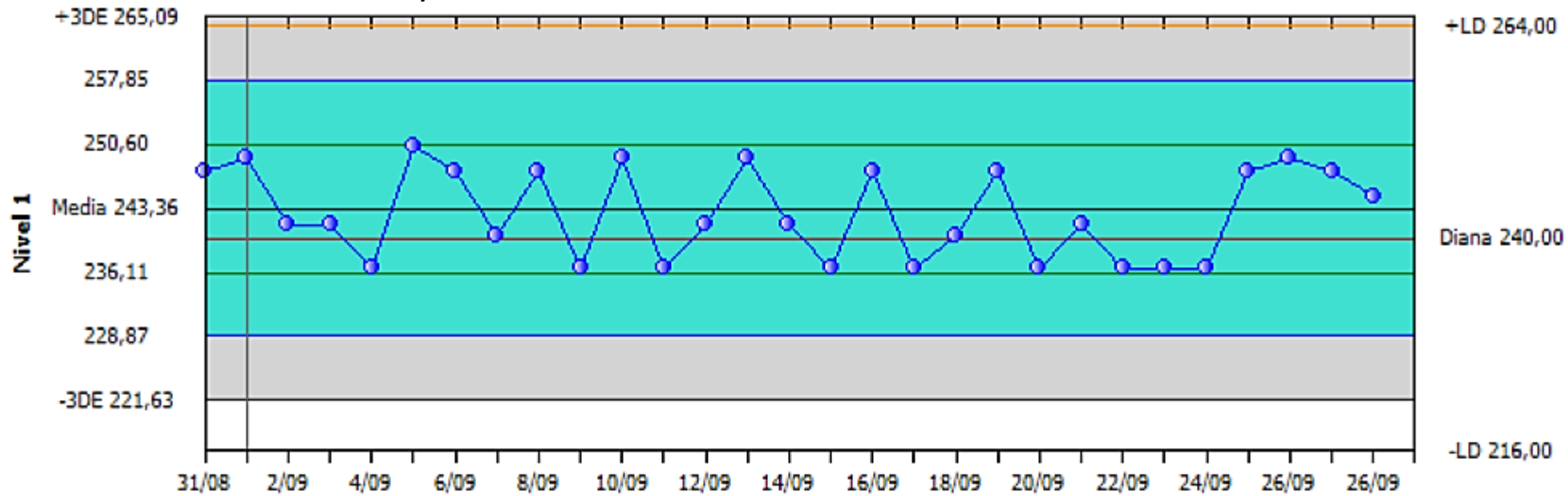
AMINOÁCIDO	Valor media inserto	MEDIA	CV
FENILALANINA N1	341,00	385,6	7%
FENILALANINA N2	681,00	812,2	7%
ISOLEUCINA N1	52,10	58,8	7%
ISOLEUCINA N2	398,00	449,0	7%
LEUCINA N1	26,80	28,4	8%
LEUCINA N2	890,00	1032,5	6%
LYSINA N1	271,00	234,5	8%
LYSINA N2	534,00	473,2	7%
METIONINA N1	79,90	73,8	4%
METIONINA N2	241,00	240,5	1%
THEONINA N1	205,00	218,6	8%
THEONINA N2	408,00	426,7	10%
THYPTOFANO N1	116,00	128,4	9%
THYPTOFANO N2	292,00	353,0	11%
VALINA N1	416,00	422,3	10%
VALINA N2	823,00	897,2	10%
ARGININA N1	16,59	16,1	3%
ARGININA N2	519,00	534,5	7%
HISTIDINA N1	203,00	230,428	1%
HISTIDINA N2	398,00	455,218	9%

CONTROL INTERNO POR CORRIDA

Resultados Control Norleucina en Pacientes (nmol/ml)		
Rango Esperado		
240+-20	200+-10	240+-10
Plasma	Sangre Seca	Orina
245,54	197,97	239,08
246,794	203,75	235,74
237,65	190,35	242,18
245,31		245,58
235,59		239,51
235,6		247,03
242,8		243,55
235,5		248,65
245,57		234,01
245,23		246,89
239,71		245,16
245,74		238,7
249,66		251,09
245,75		246,22
238,42		243,04
234,83		246,05
237,87		251,68
239,7		
237,79		
247,21		
236,32		
231,87		
248,47		
229,3		

Datos estadísticos acumulados Norleucina	MES	ACUMULADO
MEDIA	240,71	243,36
DE	4,55	7,24
CV	1,89	2,98

Grafica Levey Jennins Norleucina



n= 122

Datos estadísticos acumulados Norleucina	MES	ACUMULADO
MEDIA	240,71	243,36
DE	4,55	7,24
CV	1,89	2,98

VERIFICACIÓN CON MUESTRA DE PACIENTE CON DIAGNOSTICO DE HOMOCISTEINURIA

VERIFICACIÓN MUESTRA PATOLÓGICA														
AMINOÁCIDO	CORRIDA 1	CORRIDA 2	CORRIDA 3	CORRIDA 4	CORRIDA 5	CORRIDA 6	CORRIDA 7	CORRIDA 8	CORRIDA 9	CORRIDA 10	MEDIA	DE	CV	
1	TAU	46,222	47,867	44,484	42,906	41,981	44,422	42,486	46,221	43,441	43,200	44,323	1,906	4%
4	ASN	84,749	88,723	83,111	87,378	86,325	88,723	83,111	86,325	84,749	83,111	85,631	2,205	3%
6	GLY	436,152	450,240	407,033	404,002	395,964	450,240	407,033	395,964	436,152	407,033	418,981	21,746	5%
7	ALA	505,419	545,762	495,572	503,610	482,681	545,762	495,572	482,681	505,419	495,572	505,805	22,563	4%
9	VAL	134,750	169,449	131,334	146,725	139,152	169,449	131,334	139,152	134,750	131,334	142,743	14,856	10%
11	MET	899,629	825,429	810,552	840,706	839,016	993,429	810,552	839,016	999,629	810,552	866,851	73,170	8%
13	LEU	120,154	121,183	117,481	122,744	122,454	121,183	117,481	122,454	120,154	117,481	120,277	2,126	2%
14	TYR	47,265	48,455	40,863	42,428	43,397	48,455	40,863	43,397	47,265	40,863	44,325	3,209	7%
16	HCY2	9,862	9,792	9,642	9,281	8,970	9,792	9,642	8,970	9,862	9,642	9,546	0,347	4%

VERIFICACIÓN MUESTRA NO PATOLÓGICA														
AMINOÁCIDO	CORRIDA 1	CORRIDA 2	CORRIDA 3	CORRIDA 4	CORRIDA 5	CORRIDA 6	CORRIDA 7	CORRIDA 8	CORRIDA 9	CORRIDA 10	MEDIA	DE	CV	
1	TAU	206,63	206,30	190,13	209,75	205,32	206,30	206,63	209,75	190,13	209,75	204,07	7,53	4%
2	ASN	108,36	92,23	96,72	80,54	104,89	92,23	108,36	80,54	96,72	80,54	94,11	11,03	12%
3	GLY	382,84	384,95	372,81	400,51	402,80	384,95	382,84	400,51	372,81	400,51	388,55	11,64	3%
4	ALA	589,49	590,12	557,72	590,54	607,88	590,12	589,49	590,54	557,72	590,54	585,42	15,62	3%
5	VAL	402,77	399,98	415,38	365,71	360,66	399,98	402,77	365,71	415,38	365,71	389,41	22,21	6%
6	MET	46,06	49,73	45,15	40,83	50,87	49,73	46,06	40,83	45,15	40,83	45,52	3,81	8%
7	LEU	260,16	239,87	261,26	231,12	238,21	239,87	260,16	231,12	261,26	231,12	245,42	13,59	6%
8	TYR	136,30	135,95	139,21	136,26	137,86	135,95	136,30	136,26	139,21	136,26	136,96	1,31	1%
9	HCY2	6,46	6,59	6,21	6,01	6,10	6,59	6,46	6,01	6,21	6,01	6,27	0,24	4%

1. Fenilcetonuria (PKU)

2. enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)

3. Tirosinemia

4. Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC) - (Desorden del ciclo de la Urea)

5. Deficiencia de carbamil fosfato sintetasa I (CPSI) - - (Desorden del ciclo de la Urea)

6. Deficiencia Arginasa (ARG) - - (Desorden del ciclo de la Urea)

7. Deficiencia de argininosuccinato liasa (ASL) - (Desorden del ciclo de la Urea)

8. Deficiencia de argininosuccinato sintetasa (Citrullinemia, ASS) - (Desorden del ciclo de la Urea)

9. Homocistinuria

10. Hiperglicemia no cetosica (NKH) (plasma and CSF)

11. Acidemia Propionica

12. Aciduria metilmalonica

13. Hiperglicemia

14. Histidemia

15. Aciduria alfa-Aminoadipica

16. Aciduria beta-Aminoisobutirica

17. Trastorno de Hartnup (orina)

18. Cistinuria (orina)

19. Cistinosis (orina)

Seguimiento Programa Corto

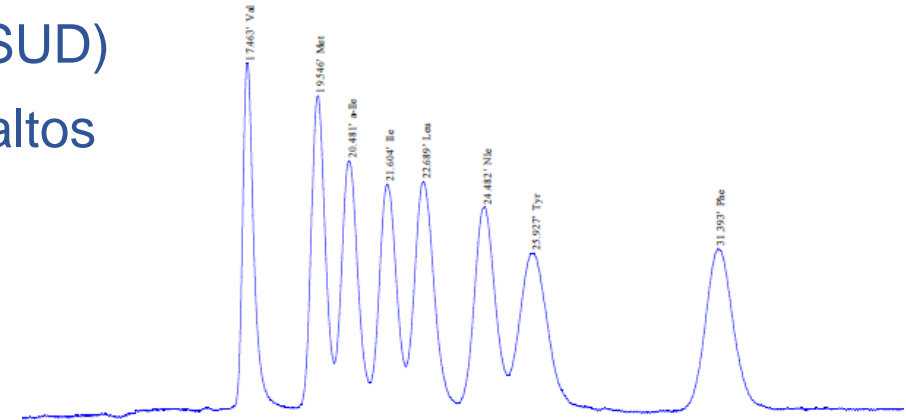
1. Fenilcetonuria (PKU)

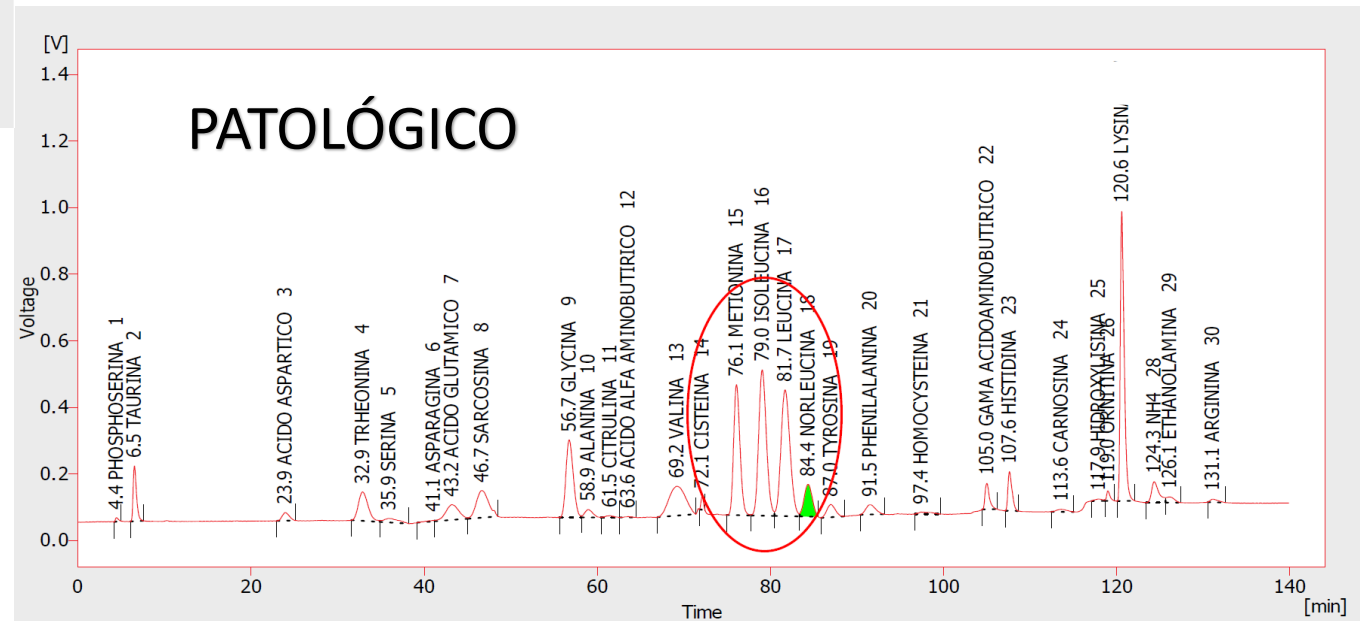
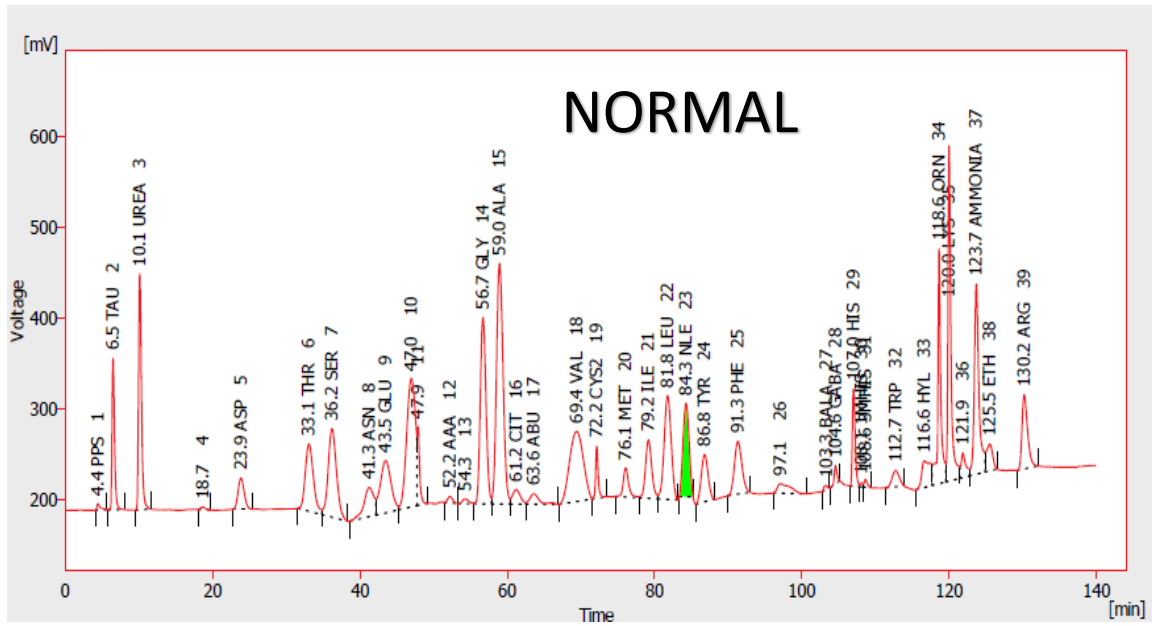
fenilalanina (Phe) incremento,

Tirosina (Tyr) decremento

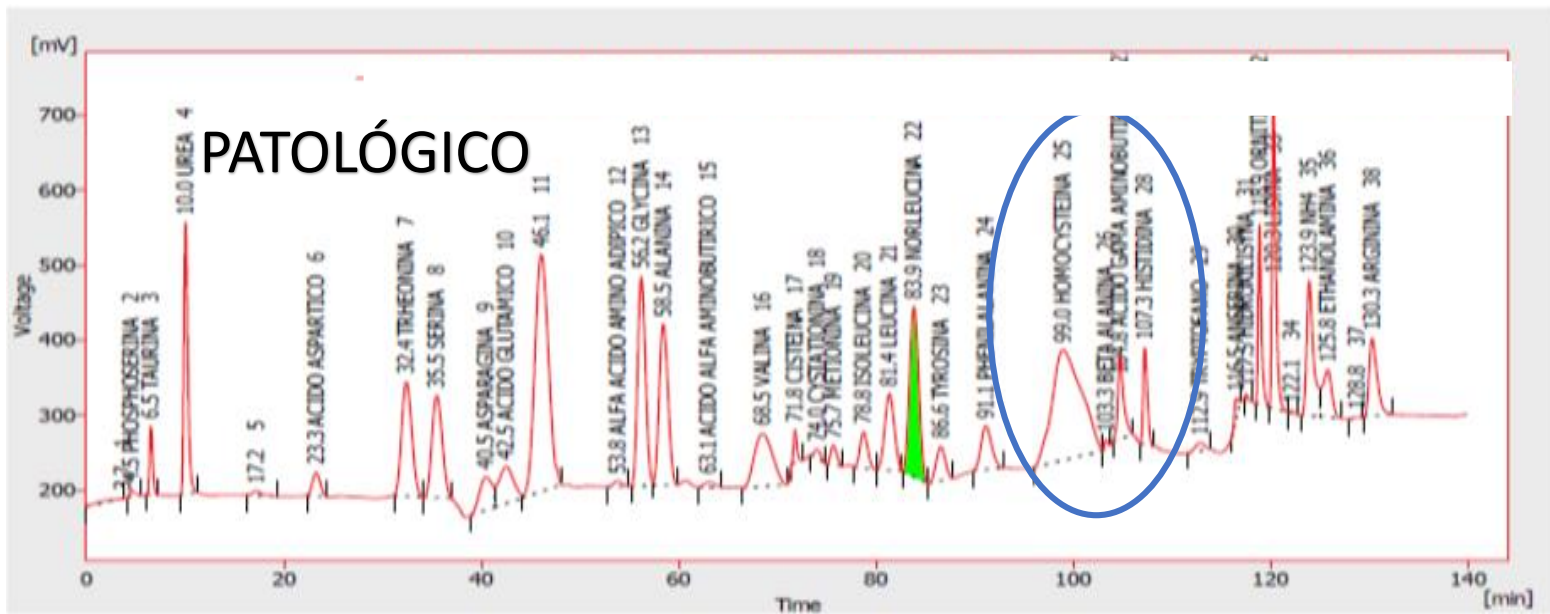
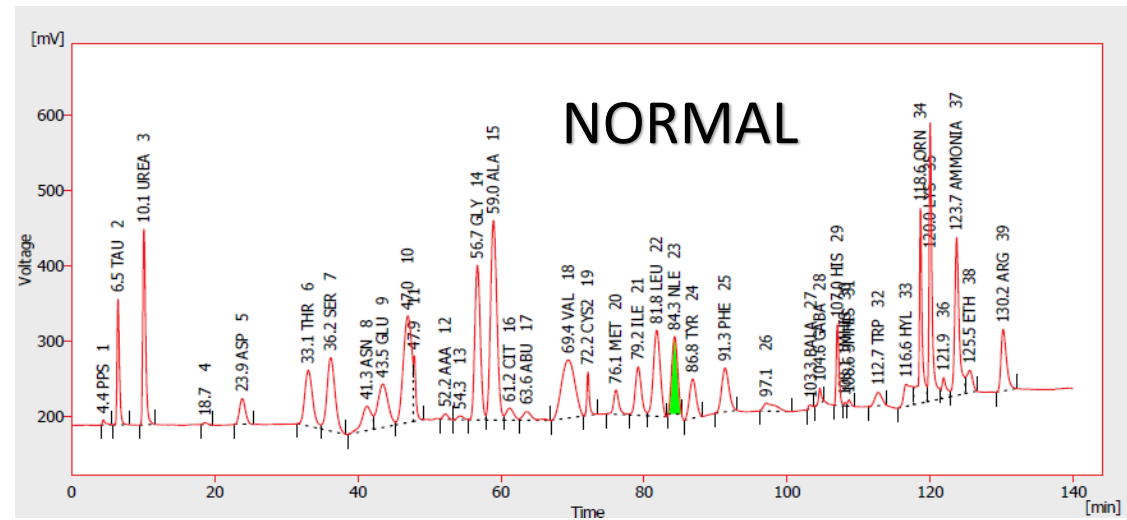
2. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)

Leucina (Leu), Isoleucina (Ile, Valina (Val) valores muy altos

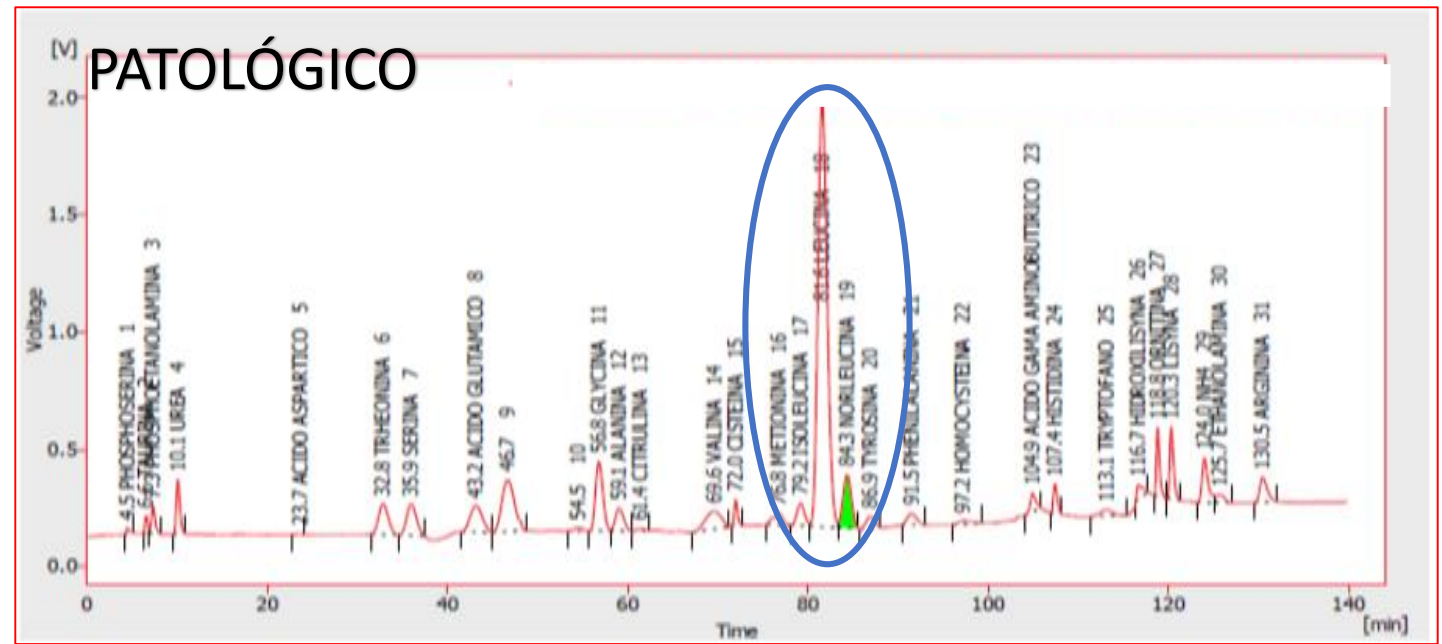
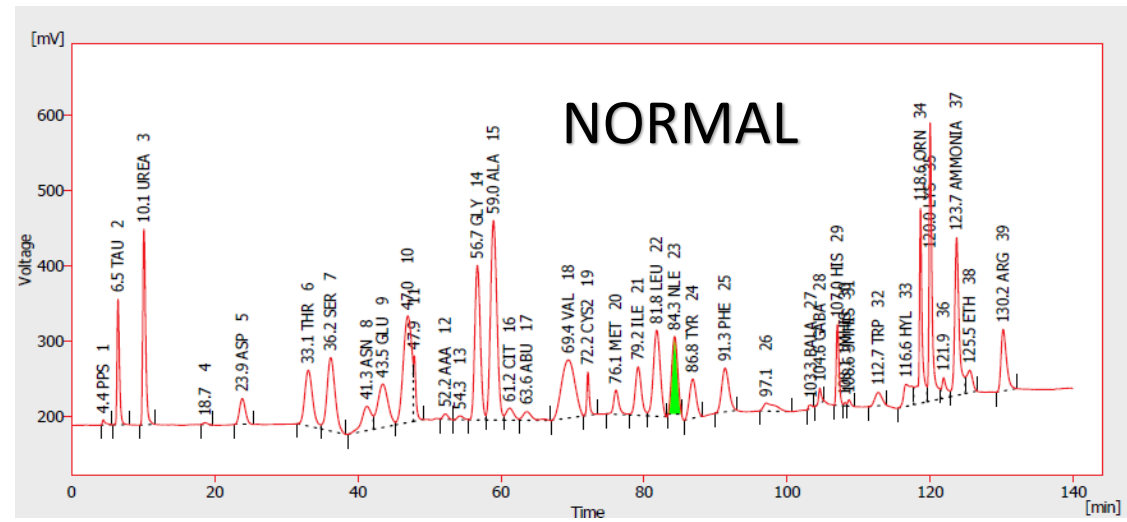




COMPARACIÓN AMINOGRAMAS





COMPARACIÓN AMINOGRAMAS



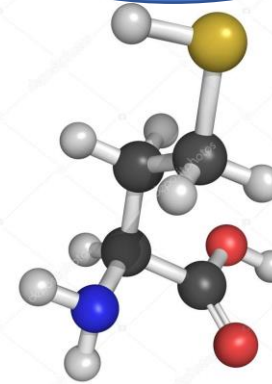
Datos relevantes:

- Edad
- Consumo de medicamentos
- Cirugías recientes
- Donación reciente
- Enfermedad
- Dieta
- Embarazo
- Enfermedad hereditaria

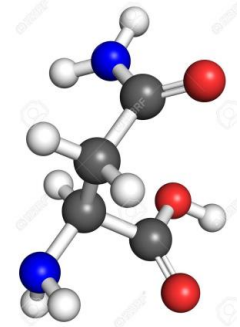
 Calle 63 C No. 35-13 - Rosario, Bogotá - Teléfono: 3243814 - labquik@quik.com.co		ENCUESTA PARA ESTUDIO DE AMINOÁCIDOS EN SANGRE SECA		 Quality is the key www.quik.com.co		
Información básica del paciente						
Nombre _____		Edad: _____		Peso (aproximado) _____		
Preguntas				SI	NO	
1	¿Se considera una persona sana?					
	¿Ha estado enfermo recientemente?					
2	Si su respuesta es si responda: ¿Cuándo?					
	Si su respuesta es si: Describa la enfermedad					
3	¿Tiene alguna dieta especial?					
4	¿Cuál?					
	Consume alguna clase de complemento proteico? Cual?					
5	¿Ha donado sangre, plaquetas o plasma en los últimos 3 meses?					
6	Si es mujer ¿Está embarazada, o lo ha estado, en los últimos 6 meses?					
7	¿Está tomando o ha tomado en los últimos días, algún medicamento, incluido la aspirina?					
8	¿Ha sido sometido a una intervención quirúrgica recientemente?					
9	¿ Hay alguna enfermedad hereditaria en su familia?					
10	¿Ha estado hospitalizado recientemente?					
observaciones:						

- **METODOLOGÍA**
- 42 muestras, procesadas por duplicado, en plasma y sangre seca.
- Mas de 3 mil datos adquiridos.
- Pacientes de 22 a 42 años
- 19 mujeres
- 24 hombres
- se tomaron en ayunas.
- toda muestra hemolizada fue rechazada
- fueron impregnadas en papel filtro
- se preservaron bajo condiciones idóneas (lugar seco, protegida de luz y ambiente estéril)

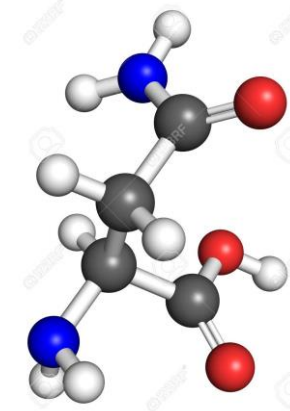
homocisteína



ISOLEUCIINA



Phenylalanine



Se realizó un tratamiento estadístico para asegurar la confiabilidad de los datos obtenidos, se utilizaron dos filtros estadísticos para eliminar datos aberrantes:

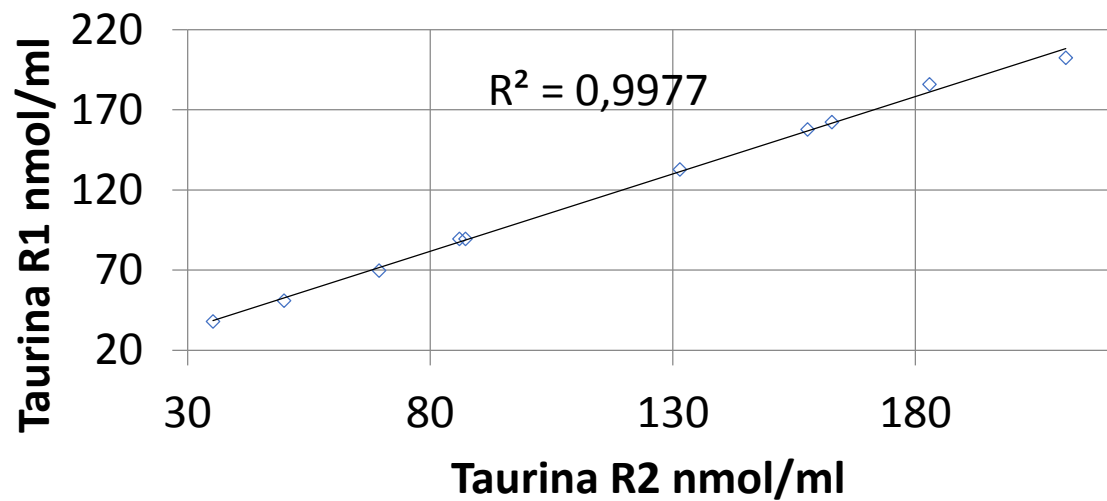
- 1- se eliminaron datos que tenían una diferencia de más del 10% con su duplicado
- 2- se utilizó la prueba de Dixon para eliminar datos aberrantes.



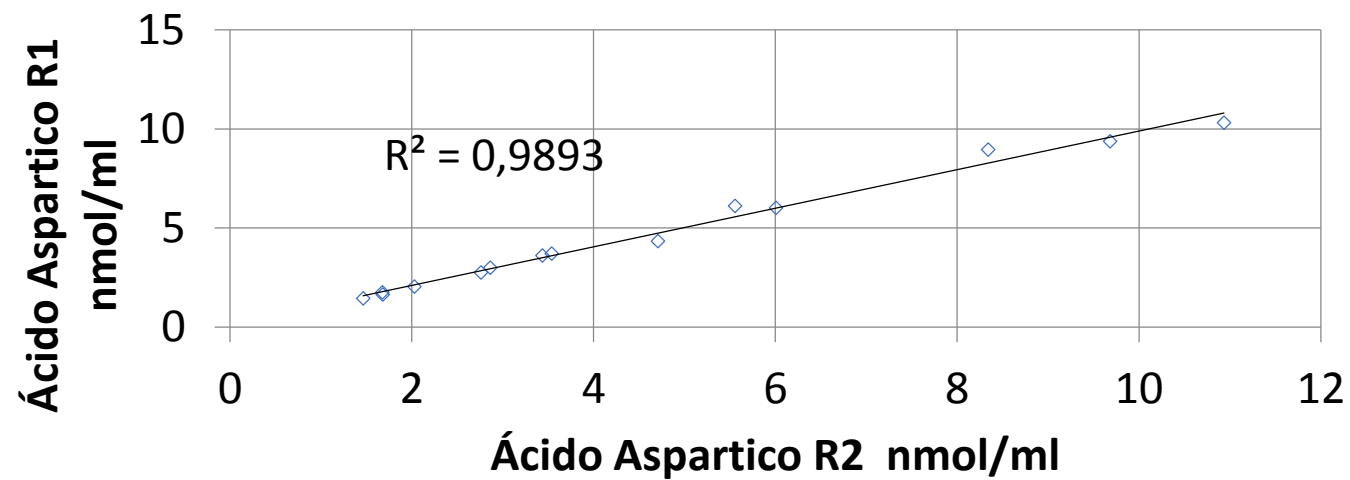
Se siguieron las recomendaciones de la IFCC para la determinación de valores de referencia:

International Federation of Clinical Chemistry, on the theory of reference values. Part 5. Statistical treatment of collected reference values. Determination of reference limits. J Clin Chem Clin Biochem ;25:645-656.

Taurina R1 Vs R2 - Sangre Seca



Ácido Aspartico R1 Vs R2 - Sangre Seca



Valores de Referencia Parciales

PRUEBA DE ANDERSON DARLING PARA NORMALIDAD							Promedio	Desviación
							200,011	45,787
2i-1	Yi	Yn+1-i	F(Yi)	F(Yn+1-i)	1-F(Yn+1-i)	Ln(F(Yi))	Ln(1-F(Yn+1-i))	Si
1	141,37	301,814	0,100	0,987	0,013	-2,301	-4,336	-0,302
3	144,1385	275,9465	0,111	0,951	0,049	-2,197	-3,024	-0,712
5	148,8525	268,9415	0,132	0,934	0,066	-2,025	-2,717	-1,078
7	159,6735	243,828	0,189	0,831	0,169	-1,665	-1,776	-1,095
9	166,2075	239,4715	0,230	0,806	0,194	-1,469	-1,638	-1,271
11	166,7875	217,014	0,234	0,645	0,355	-1,452	-1,035	-1,244
13	170,78	215,544	0,262	0,633	0,367	-1,341	-1,002	-1,384
15	171,9615	214,213	0,270	0,622	0,378	-1,309	-0,972	-1,555
17	172,2665	214,1225	0,272	0,621	0,379	-1,301	-0,970	-1,755
19	173,8505	212,081	0,284	0,604	0,396	-1,259	-0,926	-1,887
21	181,368	181,368	0,342	0,342	0,658	-1,073	-0,418	-1,424
23	212,081	173,8505	0,604	0,284	0,716	-0,504	-0,334	-0,876
25	214,1225	172,2665	0,621	0,272	0,728	-0,476	-0,318	-0,903
27	214,213	171,9615	0,622	0,270	0,730	-0,475	-0,315	-0,970
29	215,544	170,78	0,633	0,262	0,738	-0,458	-0,303	-1,003
31	217,014	166,7875	0,645	0,234	0,766	-0,439	-0,267	-0,994
33	239,4715	166,2075	0,806	0,230	0,770	-0,216	-0,262	-0,717
35	243,828	159,6735	0,831	0,189	0,811	-0,185	-0,210	-0,629
37	268,9415	148,8525	0,934	0,132	0,868	-0,068	-0,141	-0,353
39	275,9465	144,1385	0,951	0,111	0,889	-0,050	-0,118	-0,297
41	301,814	141,37	0,987	0,100	0,900	-0,013	-0,106	-0,221
							S	-20,669
							A2	-0,331
como A2 es inferior a A2T(valor critico) de 0,631 es distribución normal								

Plasma	
Valores de referencia $\mu\text{mol/ml}$	
110,268	289,754



Calle 63C No. 35 – 13
(+57 1) 222 91 51 – 318 271 16 49
Línea nacional: 018000 413 613
contact.center@quik.com.co



@quik.quality



@Quik_Quality



QuikSAS