

•• Screening de ácidos orgánicos ••

Orina seca en papel de filtro

Dra. Natalia Césari / Departamento de Metabolopatías

Las Acidurias Orgánicas son una clase importante de trastornos metabólicos hereditarios que surgen debido a una deficiencia enzimática en la ruta catabólica de alguno de los intermediarios metabólicos de los hidratos de carbono, aminoácidos y oxidación de ácidos grasos, causando cuadros de acidemia y/o hiperamonemia. Debido a este bloqueo, los compuestos de acumulación producidos generan toxicidad en diferentes sistemas y órganos específicos. La mayoría de estas enfermedades se heredan de manera autosómica recesiva.

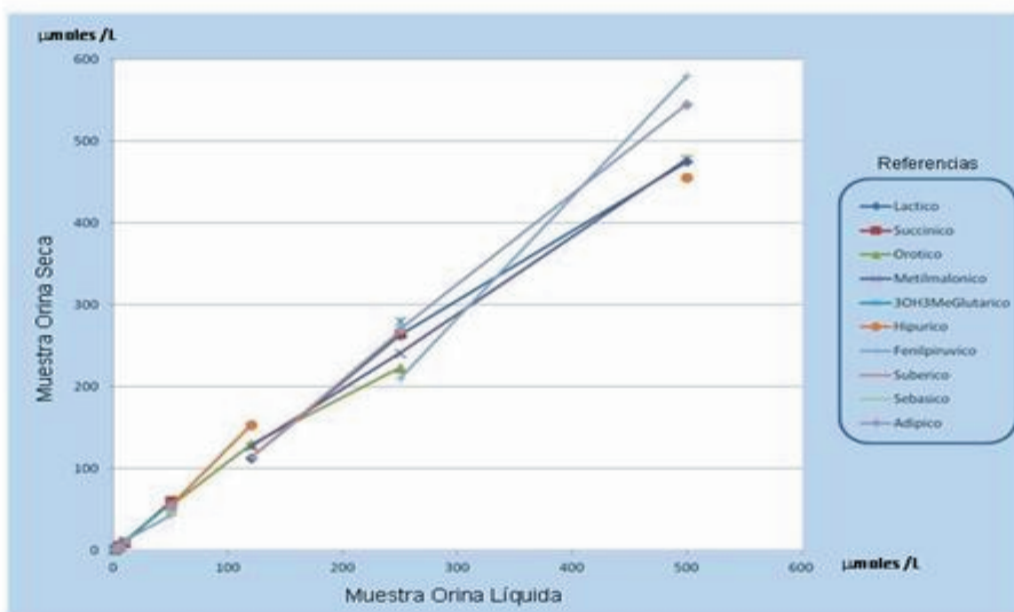
Las Acidurias Orgánicas generalmente se diagnostican en la infancia, y se caracterizan por la excreción urinaria de cantidades anormales de distintos tipos de ácidos orgánicos. El diagnóstico generalmente se realiza mediante la detección de un patrón anormal de ácidos orgánicos en una muestra de orina.

En algunas condiciones, la orina presenta siempre un patrón anormal, en otras, las sustancias características sólo están presentes de forma intermitente o durante los procesos de crisis metabólica.

Los signos y síntomas asociados a una Aciduria Orgánica son: retraso en el crecimiento, letargo, vómitos, deshidratación, desnutrición, hipoglucemia, hipotonía, acidosis metabólica, cetoacidosis e hiperamonemia. El daño neurológico y retraso en el desarrollo son comunes en el diagnóstico.

La utilización de Orina seca en Papel de Filtro es una práctica innovadora que facilita el transporte de la muestra, su conservación y minimiza errores pre-analíticos.

El método para muestras en orina seca en papel de filtro permite reconocer al menos 20 condiciones metabólicas diferentes. Estas condiciones incluyen, entre otros, Enfermedad de Orina de Jarabe de Arce, Aciduria Metilmalónica, Propiónica, Isovalérica, Glutárica, Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de Cadena Media, Trastornos del Ciclo de la Urea, Deficiencias de Vitaminas B12, Biotina; heredadas o adquiridas.



Comparación entre muestras líquidas y secas para Ácidos Orgánicos en distintas concentraciones

Ventajas de las muestras de orina seca

No es necesario mantener congelada o freezada la muestra hasta y durante su envío.

El envío de la muestra es a temperatura ambiente y se puede utilizar un sobre estándar.

No presenta riesgo biológico.

Los ácidos son estables por semanas en la muestra seca.

No se degradan o producen por influencia bacteriana.

Cómo preparar la muestra de orina seca

Sumergir completamente una tira de papel S&S 903 de 10 por 2,5 cm (Screening Neonatal) durante 10 segundos en la muestra de Orina.

Dejar secar a temperatura ambiente durante un mínimo de 3 hs.

Fijar la tira a una tarjeta conteniendo los datos del paciente.

Colocar en un sobre estándar.

Almacenar y enviar a temperatura ambiente.

Bibliografía:

Fu X., Iga M., et al. Early Hum Dev. 58(1) :41-55

Tuchman M., McCan MT., et al. Pediatr Res. 30(4) :315-21