



Clave: 6029

Nombre: PKU, análisis de mutación (exones 7,8,11,12 - PAH)

Tipo de Muestra: Primario: Sangre total 7 mL (5 mL) Tubo tapón lila con EDTA K2
Alternativo: No Aplica

Instrucciones Preanalíticas: Preferentemente Ayuno
Conservación de envío: Refrigerada

Estabilidad: Temperatura Ambiente: 1 día
Refrigerada: 1 mes
Congelada: No Aplica

Método: Técnica de Secuenciación

Criterio de rechazo: Coagulada

Valores de referencia: Prueba Genética

Información clínica: La fenilcetonuria es una enfermedad hereditaria del metabolismo, caracterizada por la deficiencia de la fenilalanina hidroxilasa, una enzima necesaria para la transformación de fenilalanina en tirosina. Sin tratamiento, la fenilcetonuria conduce al retraso mental, a veces profundo, así como hipopigmentación. La fenilalanina es tóxica para el desarrollo fetal y se producen trastornos graves en los hijos de mujeres cuya fenilcetonuria no se trata durante el embarazo.

Gen: PAH

Mutación: SECUENCIACION EXONES 7,8,11,12