



NOTA TÉCNICA

La actividad β -galactosidasa como índice de control de calidad de la muestra de sangre seca recogida sobre papel

Luis Manuel Jiménez Jiménez*, Joaquín Bobillo Lobato, Alejandro Caro Pérez y Pilar Durán Parejo

Servicio de Bioquímica Clínica, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España

Recibido el 2 de septiembre de 2010; aceptado el 5 de abril de 2011

Disponible en Internet el 2 de julio de 2011

PALABRAS CLAVE

Actividad β -galactosidasa;
Enfermedad lisosomal;
Sangre seca sobre papel;
Control de calidad

KEYWORDS

β -galactosidase activity;
Lysosomal disease;
Dried blood specimen;
Quality control

Resumen Las enfermedades de depósito lisosomal son errores congénitos del metabolismo originados por la deficiencia hereditaria de hidrolasas lisosomales, causando un acúmulo progresivo de moléculas complejas que no pueden degradarse. El diagnóstico definitivo de estas patologías consiste en la determinación de la actividad enzimática específica en leucocitos, fibroblastos u otros tipos celulares, además del diagnóstico molecular. Estos métodos son complejos y presentan incomodidades para los pacientes. En los últimos años, la determinación de la actividad enzimática en muestras de sangre seca recogida sobre papel ha facilitado enormemente tanto la toma de muestras, su envío a los centros de referencia, así como la manipulación de l

El **Documento completo** de la actividad β -galactosidasa en r **sólo para socios de AEFA** an utilidad que nos asej óstico de cualquier tipo © 2l

β -galactosidase activity as an index of quality control of dried blood sample collected on paper

Abstract The lysosomal storage diseases are inborn errors of the metabolism originated by the hereditary deficiency of lysosomal hydrolases, which cause a progressive accumulation of complex molecules that cannot be degraded. Besides the molecular diagnosis, the definitive diagnosis of these pathologies consists of the determination of specific enzymatic activities in leukocytes, fibroblasts or other types of cells. These methods are complex and may be inconvenient for the patients. In the last few years, the determination of enzymatic activity in dried blood specimen (DBS) has facilitated sampling, their shipment to the reference laboratories, as well as their manipulation.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: luism.jimenez.sspa@juntadeandalucia.es (L.M. Jiménez Jiménez).