

Lista dos Exames para Erros Inatos do Metabolismo

INVESTIGAÇÃO PARA AMINOACIDOPATIAS						
COMO SOLICITAR	PROCEDIMENTO	EXAME	AValiaÇÃO	MATERIAL	VOLUME	PRAZO
Controle de PKU e Tirosinemia	Espectrometria de Massas em Tandem	• Fenilalanina • Tirosina • Relação Fenilalanina / Tirosina	quantitativa	sangue em papel filtro	2 círculos	3
Avaliação de Aminoácidos com Controle de PKU e Tirosinemia	Espectrometria de Massas em Tandem	<u>Avaliação Qualitativa:</u> • Ácido Aspártico • Ácido Glutâmico • Alanina • Arginina • Citrulina • Glicina • Leucina-Isoleucina • Metionina • Ornitina • Valina <u>Avaliação Quantitativa:</u> • Fenilalanina • Tirosina • Relação Fenilalanina / Tirosina	qualitativa e quantitativa (fenilalanina e tirosina)	sangue em papel filtro	2 círculos	3
Dosagem de Leucina + Isoleucina e Valina	Espectrometria de Massas em Tandem	• Leucina + Isoleucina • Valina	quantitativa	sangue em papel filtro	2 círculos	3
Dosagem de Tirosina	Espectrometria de Massas em Tandem	• Tirosina	quantitativa	sangue em papel filtro	2 círculos	3
Dosagem de Succinilacetona	Espectrometria de Massas em Tandem	• Succinilacetona	quantitativa	sangue em papel filtro ou urina congelada	2 círculos ou 5 ml de urina	10
Triagem para Aminoacidopatias	Testes Bioquímicos e Cromatografia Circular em Celulose	• Pesquisa para Fenilcetonúria • Pesquisa para Tirosina e metabólitos • Pesquisa para Cistinúria /Homocistinúria • Pesquisa para Ceto-ácidos (MSUD) • Pesquisa para Aminoacidúrias • Cromatografia de Aminoácidos plasmática • Cromatografia de Aminoácidos urinária	qualitativa	urina e plasma heparinizado congelados	urina-15 ml plasma-1 ml	5
Cromatografia de Aminoácidos	Cromatografia Circular em Celulose	GRUPO 1 - Amônia e Cistina / GRUPO 2 - Arginina, Histidina, Lisina,Ornitina e Asparagina / GRUPO 3 - Glicina, Serina, Ácido Aspártico, Citrulina, Asparagina e Glutamina / GRUPO 4 - Ácido Glutâmico e Treonina / GRUPO 5 - Prolina, Alanina, Tirosina, Triptofano, GABA e Beta-Alanina / GRUPO 6 - Valina, Metionina e Fenilalanina / GRUPO 7 - Leucina e Isoleucina	qualitativa	plasma heparinizado ou urina congelados	urina-5 ml plasma-1 ml	5
Pesquisa de Fenilcetonúria	Teste do Cloreto Férrico Amoniacal e do Aquoso	• Fenilalanina	qualitativa	urina congelada	5ml	3
Pesquisa de Cistinúria / Homocistinúria	Teste de Cianeto Nitroprussiato	• Cistina • Homocistina	qualitativa	urina congelada	5 ml	3
Pesquisa Básica para EIM	Teste da p-nitroanilina, Teste de Benedict, Teste de Ninidrina, Teste da 2-4 Dinitrofenil-Hidrazina (DNPH), Teste do Cianeto-Nitroprussiato, Teste do Cloreto Ferrico Amoniacal, Teste do Cloreto Ferrico Aquoso, Teste de Berry (Azul de Toluidina), Teste de Cetavlon (Brometo de Cetiltrimetil amonio-CTMA), Teste do alfa-nitroso-beta-naftol	• Pesquisa para Ácido Metilmalônico • Pesquisa para Açúcares Redutores • Pesquisa para Aminoacidúrias • Pesquisa para Cetoácidos • Pesquisa para Cistina e Homocistina • Pesquisa para Fenilalanina e Metabólitos • Pesquisa para Mucopolissacarido • Pesquisa para Tirosina e Metabólitos	qualitativa	urina congelada	20 ml	3
Pesquisa de Aminoacidurias	Teste de Ninidrina	• Pesquisa de Aminoacidopatias	qualitativa	urina congelada	5 ml	3
Pesquisa de Cetoácidos	Teste da 2-4 Dinitrofenil-Hidrazina (DNPH)	• Pesquisa de Cetoácidos	qualitativa	urina congelada	5 ml	3
Pesquisa para Tirosina e Metabólicos	Teste do Alfa-Nitroso-Beta-Naftol	• Pesquisa para Tirosina e Metabólicos	qualitativa	urina congelada	5 ml	3

Lista dos Exames para Erros Inatos do Metabolismo

INVESTIGAÇÃO PARA AMINOACIDOPATIAS, DISTÚRBIOS DO CICLO DA URÉIA, E OU DISTÚRBIOS DAS ACIDEMIAS ORGÂNICAS E DA BETA-OXIDAÇÃO DOS ÁCIDOS GRAXOS						
COMO SOLICITAR	PROCEDIMENTO	EXAME	AValiação	MATERIAL	VOLUME	PRAZO
Perfil Tandem qualitativo	Espectrometria de Massas em Tandem	• Aminoacidopatias • Distúrbios do Ciclo da Uréia • Acidemias Orgânicas • Defeitos da Beta Oxidação dos Ácidos Graxos, entre eles o <i>MCAD</i>	qualitativa	sangue em papel filtro	2 círculos	3
Perfil de Acilcarnitinas urinárias	Espectrometria de Massas em Tandem	• Acidúrias Orgânicas • Defeitos da Beta Oxidação dos Ácidos Graxos	qualitativa	urina congelada	5 ml	5
Perfil Tandem quantitativo	Espectrometria de Massas em Tandem	• Aminoacidopatias e Distúrbios do Ciclo da Uréia • Acidemias Orgânicas e Distúrbios da Beta Oxidação	quantitativa	sangue em papel filtro	3 círculos	7
Perfil de Acilcarnitinas	Espectrometria de Massas em Tandem	• Acidemias Orgânicas e Distúrbios da Beta Oxidação	quantitativa	sangue em papel filtro	3 círculos	7
Perfil de Aminoácidos	Espectrometria de Massas em Tandem	• Aminoacidopatias e Distúrbios do Ciclo da Uréia	quantitativa	sangue em papel filtro	3 círculos	7
Cromatografia de Aminoácidos	Cromatografia Gasosa	• Ácido Aspártico • Ácido Glutâmico • Alanina • Asparagina • Cistina • Fenilalanina • Glicina • Glutamina • Hidroxiprolina • Histidina • Isoleucina • Leucina • Lisina • Metionina • Ornitina • Prolina • Serina • Tirosina • Treonina • Triptofano • Valina	quantitativa	plasma heparinizado ou urina ou líquido congelados	urina-10 ml plasma e líquido- mínimo 1 ml	10
Análise de Ácidos Orgânicos	Cromatografia Gasosa / Espectrometria de Massas	• Ácido Adípico • Ácido alpha-Cetoglutarico • Ácido Cítrico • Ácido Etimalônico • Ácido Fenil-láctico • Ácido Fenilpirúvico • Ácido Fumárico • Ácido Glutacônico • Ácido Glutárico • Ácido 2-Hidroxi-fenilacético • Ácido 4- Hidroxi-fenil-láctico • Ácido 3-Hidroxi-glutarico • Ácido 5-Hidroxi-hexanoico • Ácido 2-Hidroxi-isovalérico • Ácido 3-Hidroxi-isovalérico • Ácido 3-Hidroxi-3-metilglutarico • Ácido 3-Hidroxi-propionico • Ácido Homogentísico • Ácido Isocítrico • Ácido Láctico • Ácido Málico • Ácido Malônico • Ácido 3-Metilglutacônico • Ácido 3-Metil-glutarico • Ácido 2-Metil-3-hidroxibutírico • Ácido 2- Metilsuccinico • Ácido Metilmalônico • Ácido Octanóico • Ácido Orótico • Ácido Oxálico • Ácido Sebáico • Ácido Subérico • Ácido Succinico • Butiroilglicina • Hexanoil-glicina • Isobutiroil-glicina • Isovaleril-glicina • 2-Metilbutiroilglicina • 3-Metilcrotonil-glicina • N-acetil-tirosina • Propionil-glicina • Suberoilglicina • Succinilacetona • Tigilil-glicina	quantitativa e qualitativa	urina congelada	10 ml	15
Pesquisa de Ácido Metilmalônico	Teste da para-nitroanilina	• Pesquisa para Ácido Metilmalônico	qualitativa	urina congelada	5 ml	3
Dosagem de Ácido Orótico	Cromatografia Gasosa/ Espectrometria de Massas	• Dosagem do Ácido Orótico	quantitativa	urina congelada	10 ml	15
Dosagem de Ácido Metilmalônico	Cromatografia Líquida / Espectrometria de Massas	• Dosagem do Ácido Metilmalônico	quantitativa	soro congelado	1 ml	10
Dosagem de Ácido Metilmalônico	Cromatografia Gasosa/ Espectrometria de Massas	• Dosagem do Ácido Metilmalônico	quantitativa	urina congelada	10 ml	15
Ácidos Beta Hidroxibutírico	Enzimático	• Beta-hidroxibutirato	quantitativa	urina ou soro congelado	urina-10 ml soro-2 ml	15

Lista dos Exames para Erros Inatos do Metabolismo

INVESTIGAÇÃO PARA ERROS INATOS DO METABOLISMO						
COMO SOLICITAR	PROCEDIMENTO	EXAME	AValiação	MATERIAL	VOLUME	PRazo
Triagem Expandida para Erros Inatos de Metabolismo	<p>Teste do Cloreto Ferrico Amoniacal, Teste do Cloreto Ferrico Aquoso, Teste do alfa-nitroso-beta-naftol, Teste do Cianeto-Nitroprussiato, Teste da 2-4 Dinitrofenil-Hidrazina (DNPH), Teste de Ninidrina, Cromatografia em papel Circular em Celulose, Teste de Benedict, Teste da p-nitroanilina, Teste de Berry (Azul de Toluidina), Teste de Cetavlon (Brometo de Cetiltrimetil amonio-CTMA), Cromatografia em Camada Delgada, Dosagem Fluorimétrica, Espectrometria de Massas em Tandem</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Pesquisa para Fenilcetonúria • Pesquisa para Tirosina e Metabólitos • Pesquisa para Cistinúria /Homocistinúria • Pesquisa para Ceto-Ácidos (MSUD) • Pesquisa para Aminoacidúrias • Cromatografia de Aminoácidos Plasmática • Cromatografia de Aminoácidos Urinária • Pesquisa de Açúcares Redutores • Cromatografia de Glicídios • Pesquisa para Ácido Metilmalônico • Pesquisa de Mucopolissacarídeos • Cromatografia de Glicosaminoglicanos • Cromatografia de Oligossacarídeos • Pesquisa de Sialidoligossacarídeos • Dosagem de Beta-Glicuronidase • Dosagem de Hexosaminidases • Dosagem de Quitotriosidase • Aminoacidopatias e Distúrbios do Ciclo da Uréia • Acidemias Orgânicas e Distúrbios da Beta Oxidação 	qualitativa e quantitativa	urina e plasma heparinizado congelados e sangue em papel filtro	urina-50 ml plasma-4 ml sangue em papel filtro-2 círculos	15
Triagem Mínima para Erros Inatos de Metabolismo	<p>Teste da p-nitroanilina, Teste de Benedict, Teste de Ninidrina, Teste da 2-4 Dinitrofenil-Hidrazina (DNPH), Teste do Cianeto-Nitroprussiato, Teste do Cloreto Ferrico Amoniacal, Teste do Cloreto Ferrico Aquoso, Teste de Berry (Azul de Toluidina), Teste de Cetavlon (Brometo de Cetiltrimetil amonio-CTMA), Teste do alfa-nitroso-beta-naftol, Cromatografia Circular em Celulose</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Pesquisa para Ácido Metilmalônico • Pesquisa para Açúcares Redutores • Pesquisa para Aminoacidúrias • Pesquisa para Cetoácidos • Pesquisa para Cistina e Homocistina • Pesquisa para Fenilalanina e Metabólitos • Pesquisa para Mucopolissacarídeo • Pesquisa para Tirosina e Metabólitos • Cromatografia de Aminoácidos em plasma e urina 	qualitativa	urina e plasma heparinizado congelado	urina-10 ml plasma-1 ml	15
Perfil Metabólico para Erros Inatos de Metabolismo	<p>Cromatografia Gasosa / Espectrometria de Massas em Tandem</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Análise dos Ácidos Orgânicos • Perfil de Aminoácidos (Aminoacidopatias e Distúrbios do Ciclo da Uréia) • Perfil de Acilcarnitinas (Acidemias Orgânicas e Distúrbios da Beta Oxidação) 	qualitativa e quantitativa	urina congelada e sangue em papel filtro	Urina - 10 ml sangue papel filtro - 3 círculos	10
Investigação Avançada para Erros Inatos de Metabolismo	<p>Cromatografia Gasosa / Espectrometria de Massas em Tandem / Enzimático / Teste do Azul de Toluidina, do Brometo de CTMA, Cromatografia em Camada Delgada e Determinação Fluorimétrica</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Perfil Metabólico para EIM • Biotinidase Plasmática • Determinação Enzimática para Doenças de Depósito • Cromatografia de Glicosaminoglicanos • Cromatografia de Oligossacarídeos • Cromatografia de Sialiloligossacarídeos • Cromatografia de Glicídios 	qualitativa e quantitativa	urina e plasma heparinizado congelados e sangue em papel filtro	urina-50 ml plasma-4 ml sangue em papel filtro-2 círculos	15

Lista dos Exames para Erros Inatos do Metabolismo

INVESTIGAÇÃO PARA DOENÇAS DE DEPÓSITO						
COMO SOLICITAR	PROCEDIMENTO	EXAME	AValiação	MATERIAL	VOLUME	PRAZO
Pesquisa de Mucopolissacarídeos	Teste do Azul Toluidina e do Brometo de CTMA	• Mucopolissacarídeos	qualitativa	urina congelada	5 ml	3
Triagem de Mucopolissacarídeos	Teste do Azul de Toluidina, do Brometo de CTMA e Cromatografia em Camada Delgada	• Pesquisa para Mucopolissacarídeos • Cromatografia de Glicosaminoglicanos	qualitativa	urina congelada	30 ml	15
Triagem para Doenças de Depósito	Teste do Azul de Toluidina, do Brometo de CTMA, Cromatografia em Camada Delgada e Determinação Fluorimétrica	• Pesquisa de Mucopolissacarídeos • Cromatografia de Glicosaminoglicanos • Cromatografia de Oligossacarídeos • Pesquisa de Sialidoligossacarídeos • Dosagem de Beta- glicuronidase • Dosagem de Hexosaminidases • Dosagem de Quitotriosidase	qualitativa e quantitativa	urina e plasma heparinizado congelados	urina-30 ml plasma-3 ml	15
Cromatografia de Glicosaminoglicanos	Cromatografia em Camada Delgada	• Sulfato de Dermatan • Sulfato de Heparan • Sulfato de Queratan • Condroitina 4-sulfato • Condroitina 6-sulfato	qualitativa	urina congelada	15 ml **	15
Cromatografia de Oligossacarídeos	Cromatografia em Camada Delgada	• Oligossacarídeos	qualitativa	urina congelada	15 ml	15
Cromatografia de Sialidoligossacarídeos	Cromatografia em Camada Delgada	• Sialídeos	qualitativa	urina congelada	15 ml	15

** em caso da urina estar diluída (creatinina baixa) será necessário volume de urina complementar.

INVESTIGAÇÃO DAS DOENÇAS DO METABOLISMO DOS CARBOHIDRATOS						
COMO SOLICITAR	PROCEDIMENTO	EXAME	AValiação	MATERIAL	VOLUME	PRAZO
Pesquisa de Açúcares Redutores	Teste de Benedict	• Pesquisa de Açúcares Redutores	qualitativa	urina congelada	5 ml	3
Triagem na Urina de Carbohidratos	Teste de Benedict e Cromatografia em Camada Delgada	• Pesquisa de Açúcares Redutores • Cromatografia de Glicídios	qualitativa	urina congelada	15 ml	10
Cromatografia de Glicídios	Cromatografia em Camada Delgada	• Frutose • Galactose • Glicose • Lactose • Maltose • Sacarose • Xilose	qualitativa	urina congelada	15 ml	10
Atividade de Galactose 1 Fosfato Uridil Transferase	Enzimático	• Determinação da atividade de Galactose-1-fosfato uridiltransferase	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	3 ml	15

INVESTIGAÇÃO DO DEFEITO DE METABOLISMO DA VITAMINA						
COMO SOLICITAR	PROCEDIMENTO	EXAME	AValiação	MATERIAL	VOLUME	PRAZO
Biotinidase	Enzimático	• Determinação da atividade plasmática de Biotinidase	enzimática quantitativa	plasma heparinizado congelado	2 ml	10

Lista dos Exames para Erros Inatos do Metabolismo

EXAMES DIAGNÓSTICOS PARA DOENÇAS LISSÔMICAS DE DEPÓSITO:					
Mucopolissacaridoses, Mucolipidoses, Oligossacaridoses, Esfingolipidoses e Glicogenoses					
DOENÇA	EXAME	AValiação	MATERIAL	VOLUME	PRAZO
Doenças Lisossômicas	• Quitotriosidase	enzimática quantitativa	plasma heparinizado congelado	2 ml	10
MPS Tipo VII ou Síndrome de SLY	• β -Glicuronidase	enzimática quantitativa	plasma heparinizado congelado	2 ml	10
Tay-Sachs e Sandhoff	• Hexosaminidase A e B	enzimática quantitativa	plasma heparinizado congelado	2 ml	10
MPS Tipo II ou Síndrome de Hunter	• Iduronato Sulfatase	enzimática quantitativa	plasma heparinizado congelado	2 ml	25
MPS Tipo III B	• α -N-Acetil-Glicosaminidase	enzimática quantitativa	plasma heparinizado congelado	2 ml	30
Doença de Schindler	• α -N-Acetil-Galactosaminidase	enzimática quantitativa	plasma heparinizado congelado	2 ml	30

Recebimento de 2ª a 4ª feira - até as 14 horas (enviar no mesmo dia da coleta)					
DOENÇA	EXAME	AValiação	MATERIAL	VOLUME	PRAZO
Leucodistrofia Metacromática e Mucosulfatidose	• Ariisulfatase A	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	10 ml	10
MPS Tipo VI e Mucosulfatidose	• Ariisulfatase B	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	10 ml	10
MPS Tipo I ou Síndrome de Hurler	• α -Iduronidase	enzimática quantitativa	plasma heparinizado congelado	2 ml	30
MPS Tipo III C	• Acetil-CoA Glicosaminidase N-Acetiltransferase	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	10 ml	25
MPS Tipo III D	• N-Acetilglicosamina-6-Sulfatase	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	10 ml	25
MPS Tipo IV A	• Galctose-6-Sulfato Sulfatase	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	10 ml	30
Gangliosidose GM1 e MPS Tipo IV B	• β -Galactosidase	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	10 ml	30
Manosidose	• α -Manosidase	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	10 ml	30
β-Manosidose	• β -Manosidase	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	10 ml	10
Fucosidose	• α -Fucosidase	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	10 ml	10
Doença de Fabry	• α -Galactosidase	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	10 ml	10
Doença de Gaucher	• β -Glicosidase	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	10 ml	25
Doença de Krabbe	• Galactocerebrosidase	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	10 ml	30
Doença de Niemann-Pick Tipo A e B	• Esfingomielinase	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	10 ml	25
Doença de Pompe	• α -Glicosidase	enzimática quantitativa	sangue total heparinizado refrigerado	10 ml	10

Observação: As amostras de sangue coletadas em papel filtro não deverão conter anticoagulantes