

TRIAGEM SELETIVA E CONFIRMATÓRIOS

DOENÇAS	TESTES DE TRIAGEM SELETIVA	TESTES CONFIRMATÓRIOS
Fenilcetonúria	Perfil de aminoácidos (quantitativo) por MS/MS	Aminoácidos plasmáticos Sequenciamento do gene PAH
Tirosinemia tipo 1	Perfil de aminoácidos (quantitativo) por MS/MS	Aminoácidos plasmáticos Ácidos orgânicos urinários Succinilacetona em sangue e urina Sequenciamento do gene FAH
Tirosinemia tipo 2	Perfil de aminoácidos (quantitativo) por MS/MS	Aminoácidos plasmáticos Ácidos orgânicos urinários Succinilacetona em sangue e urina Sequenciamento do gene TAT
MSUD	Perfil de aminoácidos (quantitativo) por MS/MS	Aminoácidos plasmáticos Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento dos genes BCKDHA, BCKDHB, DBT e DLD
Citrulinemia tipo I (Deficiência de ASA Sintetase)	Amônia plasmática Perfil de aminoácidos (quantitativo) por MS/MS	Aminoácidos plasmáticos e urinários Ácidos orgânicos urinários Ácido orótico urinário Sequenciamento do gene ASS1
Citrulinemia tipo II (Deficiência de Citrina)	Perfil de aminoácidos (quantitativo) por MS/MS	Aminoácidos plasmáticos e urinários Sequenciamento do gene SLC25A13
Acidúria Argininossuccínica	Amônia plasmática Perfil de aminoácidos (quantitativo) por MS/MS	Aminoácidos plasmáticos e urinários Sequenciamento do gene ASL
Homocistinúria	Perfil de aminoácidos (quantitativo) por MS/MS	Homocisteína plasmática Aminoácidos plasmáticos e urinários Sequenciamento do gene CBS
Hipermetioninemia	Perfil de aminoácidos (quantitativo) por MS/MS	Homocisteína plasmática Aminoácidos plasmáticos e urinários
Argininemia	Perfil de aminoácidos (quantitativo) por MS/MS	Aminoácidos plasmáticos Ácidos orgânicos urinários Ácido orótico urinário Sequenciamento do gene ARG1
Deficiência de Ornitina Transcarbamilase (OTC)	Amônia plasmática Perfil de aminoácidos (quantitativo) por MS/MS	Aminoácidos plasmáticos Ácidos orgânicos urinários Ácido orótico urinário Sequenciamento do gene OTC
Deficiência de Carbamilfosfato Sintetase I (CPS1)	Amônia plasmática Perfil de aminoácidos (quantitativo) por MS/MS	Aminoácidos plasmáticos Ácidos orgânicos urinários Ácido orótico urinário
Hiperglicemia não cetótica	Perfil de aminoácidos (quantitativo) por MS/MS	Aminoácidos no LCR e no plasma com razão glicina LCR/plasma Sequenciamento dos genes GLDC, AMT e GCSH

DISTÚRBIOS DO CATABOLISMO E TRANSPORTE DOS AMINOÁCIDOS E DISTÚRBIOS DO CICLO DA UREIA

	DOENÇAS	TESTES DE TRIAGEM SELETIVA	TESTES CONFIRMATÓRIOS
DISTÚRBIOS DA OXIDAÇÃO DOS ÁCIDOS GRAXOS	Deficiência de MCAD (Deficiência de Acil-CoA desidrogenase de cadeia média)	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento do gene ACADM
	Deficiência de VLCAD (Deficiência de Acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa)	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento do gene ACADVL
	Deficiência de LCHAD (Deficiência de Hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeia longa) / Deficiência de Proteína	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento do gene HADHA
	Deficiência de SCAD (Deficiência de Acil-CoA de cadeia curta)/ Encefalopatia Etilmalônica	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Acilcarnitinas urinárias Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento do gene ACADS
	Deficiência de M/SCHAD (Deficiência de Hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeia média e curta)	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Insulina plasmática Sequenciamento dos genes ACADM e HADH2
	Deficiência Primária de Carnitina	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Carnitina livre e total em plasma Sequenciamento do gene SLC22A5
	Deficiência Múltipla na Desidrogenação de Acil-CoA (MADD)/ Acidúria Glutárica tipo 2	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento dos genes ETFA, ETFB e ETFDH
	Deficiência de Carnitina palmitoiltransferase I	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Carnitina livre e total em plasma Sequenciamento do gene CPT1A
	Deficiência de Carnitina palmitoiltransferase II/ Deficiência de Carnitina/Acilcarnitina translocase (CACT)	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Sequenciamento dos genes CPT2 / SLC25A20

DOENÇAS	TESTES DE TRIAGEM SELETIVA	TESTES CONFIRMATÓRIOS
Deficiência de Beta Cetotilase	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento do gene ACAT1
Deficiência de 3-OH-3-metilglutaril CoA liase	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento do gene HMGCL
Acidúria Glutárica tipo 1	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento do gene GCDH
Acidúria L-2-hidroxi glutárica/ Acidúria D-2-hidroxi glutárica	—	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento dos genes L2HGDH e D2HGDH
Deficiência de Biotinidase	Atividade de biotinidase (qualitativa)	Atividade de biotinidase (quantitativa) Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento do gene BTM
Deficiência Múltipla de Carboxilases	Atividade de biotinidase (qualitativa) Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Atividade de biotinidase (quantitativa) Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento dos genes HLCS e BDT
3-Metilcrotonilglicinúria (Deficiência de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilase)	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento dos genes MCCC1 e MCCC2
Acidemia Propiônica	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento dos genes PCCA e PCCB
Acidúrias Metilmalônicas	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Homocisteína plasmática Vitamina B12 sérica Sequenciamento dos genes MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC e MUT
Acidemia Isovalérica	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento do gene IVD
Acidúria Malônica	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento do gene MLYCD
Acidúria 3-metilglutacônica	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento do gene AUH
Deficiência de isobutiril CoA desidrogenase	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento do gene ACAD8
Deficiência de 2-metilbutiril CoA desidrogenase	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento do gene ACADSB
Acidúria 2-metil 3-OH butírica	Perfil de acilcarnitinas (quantitativo) por MS/MS	Ácidos orgânicos urinários Sequenciamento do MHBD