

# Testes Confirmatórios

para Triagem Neonatal



## ÍNDICE

INTRODUÇÃO .....	3
AUMENTO DE FENILALANINA .....	4
AUMENTO DE TIROSINA .....	5
AUMENTO DE LEUCINA, ISOLEUCINA E VALINA .....	6
AUMENTO DE METIONINA .....	7
ALTERAÇÃO DO PADRÃO DE HEMOGLOBINAS .....	8
AUMENTO DE TRIPSINA IMUNO REATIVA (IRT) .....	9
REDUÇÃO DA ATIVIDADE DA ENZIMA BIOTINIDASE .....	10
AUMENTO DE 17-HIDROXI-PROGESTERONA (17-OH PROGESTERONA).....	11
AUMENTO DE GALACTOSE.....	12
REDUÇÃO DA ATIVIDADE DA ENZIMA G6PD .....	13
SUSPEITA DE DEFICIÊNCIA DE MCAD (ALTERAÇÃO DAS ACILCARNITINAS: C8 > C10 E AUMENTO C8/C10) .....	14
ALTERAÇÃO NO PERFIL DE ACILCARNITINAS .....	15
ALTERAÇÕES DE AMINOÁCIDOS ASSOCIADOS AOS DISTÚRBIOS DO CICLO DA UREIA .....	16
DOENÇAS INFECCIOSAS .....	17
DOENÇAS INFECCIOSAS - CONTINUAÇÃO .....	18

## **INTRODUÇÃO**

Com mais de três décadas de atuação em triagem neonatal, o Laboratório DLE desenvolveu testes confirmatórios para resultados positivos e inconclusivos dos testes de triagem neonatal.

Os testes confirmatórios abrangem as diversas doenças pesquisadas pelos diferentes programas de triagem neonatal de todo o Brasil.

Os testes apresentados nesta lista visam atender as diferentes demandas de cada serviço de triagem neonatal.

Perceba nossa diferença.

# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Aumento de Fenilalanina

Hipóteses Diagnósticas: Fenilcetonúria (responsiva ou não ao tratamento com BH4) e Deficiência de BH4.

</> CÓDIGO	EXAME / TÉCNICA	MATERIAL	VOLUME	TEMPERATURA	PRAZO
PKUTIR	Dosagem quantitativa de Fenilalanina, Tirosina e Relação Fenilalanina / Tirosina ▶ Espectrometria de Massas em Tandem	Sangue em papel filtro	2 círculos	Ambiente	02 dias úteis
PAA1	Perfil de Aminoácidos Quantitativo ▶ Espectrometria de Massas em Tandem	Sangue em papel filtro	2 círculos	Ambiente	05 dias úteis
CAAMS	Cromatografia de Aminoácidos Quantitativa (alanina, arginina, citrulina, glicina, leucina+isoleucina, metionina, fenilalanina, tirosina, ácido glutâmico, ácido aspártico, ornitina, valina, ácido argininosuccínico, glutamina+lisina, histidina, prolina+asparagina, serina, treonina, triptofano) ▶ Espectrometria de Massas em Tandem	Plasma heparinizado	1,0 mL	Congelado	05 dias úteis
<b>ANÁLISE MOLECULAR</b>					
PAHNGS	Sequenciamento Completo do gene <i>PAH</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	25 dias úteis
PMBH4	Painel molecular para Deficiência de BH4 - <i>PTS, GCH1, QDPR e PCBD1</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis
MUFAM	Pesquisa de Mutação Familiar identificada no gene <i>PAH</i> (cada) ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal-2018-V1  
Esta lista substitui todas as anteriores.  
Sujeito a alterações sem prévio aviso.

# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Aumento de Tirosina

Hipóteses Diagnósticas: Tirosinemias

</> CÓDIGO	EXAME / TÉCNICA	MATERIAL	VOLUME	TEMPERATURA	PRAZO
<b>TIRNEO</b>	Dosagem de Tirosina ▶ Espectrometria de Massas em Tandem	Sangue em papel filtro	2 círculos	Ambiente	03 dias úteis
<b>PKUTIR</b>	Dosagem quantitativa de Fenilalanina, Tirosina e Relação Fenilalanina/Tirosina ▶ Espectrometria de Massas em Tandem	Sangue em papel filtro	2 círculos	Ambiente	02 dias úteis
<b>SUCA</b>	Dosagem de Succinilacetona ▶ Grenier et cols - análise quantitativa	Sangue em papel filtro	2 círculos	Ambiente	15 dias úteis
<b>SUCCUR</b>	Pesquisa de Succinilacetona ▶ Cromatografia Gasosa acoplada a Espectrometria de Massas (GC/MS)	Urina	5,0 mL	Congelada	10 dias úteis
<b>SUCCU</b>	Dosagem de Succinilacetona ▶ Cromatografia Gasosa acoplada a Espectrometria de Massas (GC/MS)	Urina	10,0 mL	Congelada	10 dias úteis
<b>ACORGURI</b>	Análise de Ácidos Orgânicos Urinários ▶ Cromatografia Gasosa acoplada a Espectrometria de Massas (GC/MS)	Urina	5,0 mL	Congelada	10 dias úteis
<b>ANÁLISE MOLECULAR</b>					
<b>SEQFAH</b>	Sequenciamento do gene <i>FAH</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis
<b>SEQTAT</b>	Sequenciamento do gene <i>TAT</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Aumento de Leucina, Isoleucina e Valina

Hipótese Diagnóstica: Doença da Urina de Xarope de Bordo (também conhecida como Leucinose ou MSUD)

</> CÓDIGO	EXAME / TÉCNICA	MATERIAL	VOLUME	TEMPERATURA	PRAZO
<b>PQLEU</b>	Dosagem de Leucina, Isoleucina, Aloisoleucina e Valina ▶ Espectrometria de Massas em Tandem	Sangue em papel filtro	2 círculos	Ambiente	05 dias úteis
<b>CAAMS</b>	Cromatografia de Aminoácidos Quantitativa (alanina, arginina, citrulina, glicina, leucina+isoleucina, metionina, fenilalanina, tirosina, ácido glutâmico, ácido aspártico, ornitina, valina, ácido argininosuccínico, glutamina+lisina, histidina, prolina+asparagina, serina, treonina, triptofano) ▶ Espectrometria de Massas em Tandem	Plasma heparinizado	1,0 mL	Congelado	05 dias úteis
<b>ACORGURI</b>	Análise de Ácidos Orgânicos Urinários ▶ Cromatografia Gasosa acoplada a Espectrometria de Massas (GC/MS)	Urina	5,0 mL	Congelado	10 dias úteis
<b>ANÁLISE MOLECULAR</b>					
<b>PMLEU</b>	Painel de genes para Doença da Urina do Xarope de Bordo - <i>BCKDHA, BCKDHB, DBT</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Aumento de Metionina

Hipótese Diagnóstica: Homocistinúria

</> CÓDIGO	EXAME / TÉCNICA	MATERIAL	VOLUME	TEMPERATURA	PRAZO
HMC	Dosagem Homocisteína ▶ Quimioluminescência	Plasma EDTA	1,0 mL	Congelado	04 dias úteis
PCHOM	Pesquisa de Cistinúria e Homocistinúria ▶ Teste colorimétrico do cianeto nitroprussiato	Urina	5,0 mL	Congelada	03 dias úteis
<b>ANÁLISE MOLECULAR</b>					
CBS	Sequenciamento do gene <i>CBS</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 5 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis
SEQMTHFR	Sequenciamento do gene <i>MTHFR</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 5 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis
PMCOHOME	Painel molecular para investigação de defeito no metabolismo da cobalamina, homocisteína e metionina. Genes analisados: <i>ADK; AHCY; ALDH6A1; CBS; CD320; CTH; GNMT; LMBRD1; MAT1A; MCEE; MMAA; MMAB; MMACHC; MMADHC; MTHFR; MTR; MTRR; MUT; TCN2</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 5 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal-2018-V1  
Esta lista substitui todas as anteriores.  
Sujeito a alterações sem prévio aviso.

# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Alteração do padrão de Hemoglobinas

Hipóteses Diagnósticas: Talassemias e Hemoglobinopatias (entre elas a Anemia Falciforme).

</> CÓDIGO	EXAME / TÉCNICA	MATERIAL	VOLUME	TEMPERATURA	PRAZO
<b>ELHB</b>	Avaliação de Hemoglobinas ▶ Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC)	Sangue total em EDTA	5,0 mL	Refrigerado	05 dias úteis
<b>ANÁLISE MOLECULAR</b>					
<b>MUTHBS</b>	Pesquisa da mutação GLU7VAL (Hemoglobina S - Anemia Falciforme) ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	15 dias úteis
<b>HBB</b>	Beta-talassemias e Hemoglobinopatias de cadeia Beta - Sequenciamento Completo do gene <i>HBB</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	15 dias úteis
<b>ALTAL</b>	Alfa-talassemias - Pesquisa das deleções mais frequentes dos genes <i>HBA1</i> e <i>HBA2</i> ▶ PCR /Hibridização	- Sangue total em EDTA	- 3,0 mL	- Refrigerado	25 dias úteis
<b>SEQATAL</b>	Alfa-talassemias e Hemoglobinopatias de cadeia Alfa - Sequenciamento Completo dos genes <i>HBA1</i> e <i>HBA2</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 5 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Aumento de Tripsina Imuno Reativa (IRT)

Hipótese Diagnóstica: Fibrose Cística.

</> CÓDIGO  EXAME / TÉCNICA

 MATERIAL

 VOLUME

 TEMPERATURA

 PRAZO

ANÁLISE MOLECULAR					
<b>F508</b>	Análise da mutação $\Delta F508$ ▶ PCR em tempo real	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	10 dias úteis
<b>FCMUT3</b>	Painel de 3 mutações (F508, G542X, G551D) ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	15 dias úteis
<b>CFTR5EX</b>	Painel de 334 mutações associadas à Fibrose Cística ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	20 dias úteis
<b>CFTRNGS</b>	Sequenciamento Completo do gene <i>CFTR</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 5 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis
<b>MUFAM</b>	Pesquisa de Mutação Familiar (cada) ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Redução da atividade da enzima Biotinidase

Hipótese Diagnóstica: Deficiência de Biotinidase.

</> CÓDIGO  EXAME / TÉCNICA

 MATERIAL

 VOLUME

 TEMPERATURA

 PRAZO

BIO	Dosagem da Atividade da Biotinidase ▶ Colorimétrico	Plasma heparinizado	1,0 mL	Congelado	03 dias úteis
<b>ANÁLISE MOLECULAR</b>					
PMBIO	Painel de 5 mutações ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	20 dias úteis
BTDNGS	Sequenciamento Completo do gene <i>BTD</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 5 círculos	- Refrigerado - Ambiente	20 dias úteis
MUFAM	Pesquisa de mutação familiar (cada) ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Aumento de 17-Hidroxi-Progesterona (17-OH Progesterona)

Hipótese Diagnóstica: Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC).

</> CÓDIGO	EXAME / TÉCNICA	MATERIAL	VOLUME	TEMPERATURA	PRAZO
<b>17OHP</b>	Dosagem de 17OH- Progesterona ▶ Imunoensaio enzimático	Soro	1,0 mL	Refrigerado	10 dias úteis
<b>TESTO</b>	Dosagem de Testosterona ▶ Quimioluminescência	Soro	0,5 mL	Refrigerado	03 dias úteis
<b>ANDRO</b>	Dosagem de Androstenediona ▶ Quimioluminescência	Soro	0,5 mL	Refrigerado	05 dias úteis
<b>SOD</b>	Sódio ▶ Eletrodo Seletivo (ISE)	Soro	0,5 mL	Refrigerado	03 dias úteis
<b>POT</b>	Potássio ▶ Eletrodo Seletivo (ISE)	Soro	0,5 mL	Refrigerado	03 dias úteis
<b>ANÁLISE MOLECULAR</b>					
<b>CYP21A2</b>	Sequenciamento Completo do gene <i>CYP21A2</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 5 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Aumento de Galactose

Hipóteses Diagnósticas: Galactosemias.

</> CÓDIGO	EXAME / TÉCNICA	MATERIAL	VOLUME	TEMPERATURA	PRAZO
<b>GAL</b>	Dosagem da Atividade da enzima Galactose 1-fosfato-uridil-transferase ▶ Determinação Fluorimétrica da Atividade	Sangue heparinizado	1,0 mL	Refrigerado	03 dias úteis
<b>ANÁLISE MOLECULAR</b>					
<b>GALVD</b>	Pesquisa das mutações Q188R e N314D (variante Duarte) ▶ AS-PCR	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	10 dias úteis
<b>MUT4GAL</b>	Painel de 4 Mutações para Galactosemia Clássica (S135L, Q188R, K285N, N314D) ▶ AS-PCR	Sangue total em EDTA	3,0 mL	Refrigerado	10 dias úteis
<b>GALT</b>	Sequenciamento Completo do gene GALT ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 5 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis
<b>PMGAL</b>	Painel de genes para Galactosemia – 3 genes (GALT, GALK1 e GALE) ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 5 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Redução da atividade da enzima G6PD

Hipótese Diagnóstica: Anemia hemolítica por deficiência de G6PD.

</> CÓDIGO	EXAME / TÉCNICA	MATERIAL	VOLUME	TEMPERATURA	PRAZO
<b>G6PD</b>	Dosagem da atividade da G6PD ▶ Cinético – UV	- Sangue total em EDTA	- 1,0 mL	- Refrigerado	02 dias úteis
<b>ANÁLISE MOLECULAR</b>					
<b>G202A</b>	Pesquisa da mutação G202A (Variante G6PD A-) ▶ PCR em Tempo Real	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	07 dias úteis
<b>A376G</b>	Pesquisa da mutação A376G (Variante G6PD A+) ▶ PCR em Tempo Real	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	07 dias úteis
<b>C563T</b>	Pesquisa da mutação C563T (Variante G6PD B-) – origem mediterrânea ▶ PCR em Tempo Real	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	07 dias úteis
<b>G6PM</b>	Painel de 3 mutações (G202A, A376G e C563T) ▶ PCR em Tempo Real	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	10 dias úteis
<b>G6P5M</b>	Painel de 5 mutações (G202A, A376G, C563T, G1376C/T e G1388A) - Este painel é composto por 2 mutações de origem africana, 1 mediterrânea e 2 asiáticas ▶ PCR em Tempo Real	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	10 dias úteis
<b>G6PDNGS</b>	Sequenciamento Completo do gene <i>G6PD</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal-2018-V1  
Esta lista substitui todas as anteriores.  
Sujeito a alterações sem prévio aviso.

# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Suspeita de Deficiência de MCAD

Hipótese Diagnóstica: MCADD - Deficiência de Acil-Coa Desidrogenase de Cadeia Média.

</> CÓDIGO  EXAME / TÉCNICA

 MATERIAL

 VOLUME

 TEMPERATURA

 PRAZO

### ANÁLISE MOLECULAR

CÓDIGO	EXAME / TÉCNICA	MATERIAL	VOLUME	TEMPERATURA	PRAZO
G985A	Análise da mutação G985A ▶ AS-PCR	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 3 círculos	- Refrigerado - Ambiente	07 dias úteis
ACADM	Sequenciamento completo do gene <i>ACADM</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 5 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Alteração no Perfil de Acilcarnitinas

Hipóteses Diagnósticas: Acidemias Orgânicas e Defeitos de Beta-Oxidação dos Ácidos Graxos.

</> CÓDIGO	EXAME / TÉCNICA	MATERIAL	VOLUME	TEMPERATURA	PRAZO
ACILUR	Avaliação qualitativa das acilcarnitinas na urina ▶ Espectrometria de Massas em Tandem	Urina	5,0 mL	Congelada	05 dias úteis
ACIL1	Perfil quantitativo de acilcarnitinas ▶ Espectrometria de Massas em Tandem	Sangue em papel filtro	2 círculos	Ambiente	05 dias úteis
ACORGURI	Análise de Ácidos Orgânicos Urinários ▶ Cromatografia Gasosa acoplada a Espectrometria de Massas (GC/MS)	Urina	5,0 mL	Congelada	10 dias úteis
CLT	Dosagem de Carnitina total e livre ▶ Espectrometria de Massas	Plasma Heparinizado	2,0 mL	Congelado	25 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Alterações de aminoácidos associados aos Distúrbios do Ciclo da Ureia

Hipóteses Diagnósticas: Distúrbios do Ciclo da Ureia.

</> CÓDIGO	EXAME / TÉCNICA	MATERIAL	VOLUME	TEMPERATURA	PRAZO
PAA1	Perfil de Aminoácidos Quantitativo (alanina, arginina, citrulina, glicina, leucina+isoleucina, metionina, fenilalanina, tirosina, ácido glutâmico, ácido aspártico, ornitina, valina, ácido argininosuccínico e relações) ▶ Espectrometria de Massas em Tandem	Sangue em papel filtro	2 círculos	Ambiente	05 dias úteis
CAAMS	Cromatografia de Aminoácidos Quantitativa (alanina, arginina, citrulina, glicina, leucina+isoleucina, metionina, fenilalanina, tirosina, ácido glutâmico, ácido aspártico, ornitina, valina, ácido argininosuccínico, glutamina+lisina, histidina, prolina+asparagina, serina, treonina, triptofano) ▶ Espectrometria de Massas em Tandem	Plasma Heparinizado	1,0 mL	Congelado	5 dias úteis
ACORGURI	Análise de Ácidos Orgânicos Urinários ▶ Cromatografia Gasosa acoplada a Espectrometria de Massas (GC/MS)	Urina	5,0 mL	Congelada	10 dias úteis
ACOR	Pesquisa de Ácido Orótico Urinário ▶ Cromatografia Gasosa acoplada a Espectrometria de Massas (GC/MS)	Urina	5,0 mL	Congelada	10 dias úteis
ACOROT	Dosagem de Ácido Orótico Urinário ▶ Cromatografia Gasosa acoplada a Espectrometria de Massas (GC/MS)	Urina	10,0 mL	Congelada	10 dias úteis
<b>ANÁLISE MOLECULAR</b>					
PMDCU	Painel Molecular para Distúrbios do Ciclo da Ureia Genes analisados: <i>ASL, ARG1, ASS1, SLC25A13, CPS1, NAGS, OTC</i> e <i>SLC25A15</i> ▶ Sequenciamento	- Sangue total em EDTA - Sangue em papel filtro	- 3,0 mL - 5 círculos	- Refrigerado - Ambiente	30 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Doenças Infecciosas

Hipóteses Diagnósticas: Toxoplasmose, Rubéola, Sífilis, Citomegalovirose, Doença de Chagas e HIV.

</> CÓDIGO	EXAME / TÉCNICA	MATERIAL	VOLUME	TEMPERATURA	PRAZO
HIV	HIV I e II ▶ Elisa	Soro	1,0 mL	Refrigerado	03 dias úteis
WBLOT	Western Blot para HIV ▶ Western Blot	Soro	1,0 mL	Refrigerado	10 dias úteis
RUBM	Rubéola IgM ▶ Quimioluminescência	Soro	0,5 mL	Refrigerado	04 dias úteis
RUBG	Rubéola IgG ▶ Quimioluminescência	Soro	0,5 mL	Refrigerado	04 dias úteis
FTAM	Sífilis - FTA ABS IgM ▶ Imunofluorescência indireta	Soro	1,0 mL	Refrigerado	05 dias úteis
FTAG	Sífilis - FTA ABS IgG ▶ Imunofluorescência indireta	Soro	1,0 mL	Refrigerado	05 dias úteis
CITM	Citomegalovírus (CMV) IgM ▶ Quimioluminescência	Soro	1,0 mL	Refrigerado	04 dias úteis
CITOG	Citomegalovírus (CMV) IgG ▶ Quimioluminescência	Soro	1,0 mL	Refrigerado	04 dias úteis
IMUCHM	Doença de Chagas - IgM ▶ Imunofluorescência indireta	Soro	1,0 mL	Refrigerado	05 dias úteis
IMUCHG	Doença de Chagas - IgG ▶ Imunofluorescência indireta	Soro	1,0 mL	Refrigerado	05 dias úteis
<b>ANÁLISE MOLECULAR</b>					
DNATOX	Toxoplasmose ▶ PCR - Qualitativo	Sangue total em EDTA	3,0 mL	Refrigerado	10 dias úteis
RUBPCR	Rubéola ▶ RT-PCR - Qualitativo	Sangue total em EDTA	3,0 mL	Refrigerado	10 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



# Testes Confirmatórios - Triagem Neonatal

## Doenças Infecciosas - *Continuação*

Hipóteses Diagnósticas: Toxoplasmose, Rubéola, Sífilis, Citomegalovirose, Doença de Chagas e HIV.

</> CÓDIGO  EXAME / TÉCNICA

 MATERIAL

 VOLUME

 TEMPERATURA

 PRAZO

### ANÁLISE MOLECULAR

DNACMV	EXAME / TÉCNICA	MATERIAL	VOLUME	TEMPERATURA	PRAZO
DNACMV	Citomegalovírus (CMV) ▶ RT-PCR - Qualitativo	Plasma em EDTA	3,0 mL	Refrigerado	05 dias úteis
HIV1QL	HIV ▶ RT-PCR - Qualitativo	Sangue total em EDTA	5,0 mL	Refrigerado	06 dias úteis

Consulte sobre condições de envio e pagamento | Canal do Cliente: 4020-8080

Certificações/Acreditações

Participação em Programas de Proficiência



## Rio de Janeiro - RJ

**Núcleo Técnico Operacional / Unidade de Coleta**  
Av. Nossa Senhora de Copacabana, 1018 - 7º e 8º andares  
Copacabana - Rio de Janeiro - RJ - 22060-002  
Tel. (21) 3299-3000

## São Paulo - SP

**Núcleo Técnico Operacional / Unidade de Coleta**  
Rua Pedro de Toledo, 164 - 11º e 12 andares  
Vila Clementino - São Paulo - SP - 04039-000  
Tel. (11) 5907-8181

**Unidade de coleta**  
Rua Mato Grosso, 306 - Loja 7  
Higienópolis - São Paulo - SP - 01239-040  
Tel. (11) 5907-8180

**DLE.com.br** | Canal do Cliente 4020-8080