

NOME DO EXAME	CÓDIGO AMB	CÓDIGO CBHPM 2005	NOME DA DOENÇA
Dosagem de Fenilalanina (MS/MS)	28.011.48-1	40301818	Fenilcetonúria
Aminoácidos (MS/MS)	---	40301672	<p>Aminoacidopatias: Doença da Urina de Xarope de Bordo (Leucínose - MSUD), Fenilcetonúria (PKU), Deficiência de Pterina, Hiperfenilalaninemias, Hidroxiprolinúria, Homocistinúria, Hipermetioninemias, Hiperglicinemias, Hipervalinemia, Tirosinemia Transitória do Recém-Nascido e Tirosinemias tipos I, II e III.</p> <p>Distúrbios do Ciclo da Uréia: Acidúria Argininosuccínica, Argininemia, Citrulinemia tipo I e II, Hiperornitinemias, Deficiência de Carbamoilfosfato Sintase (CPS), Deficiência de N-Acetilglutamato Sintetase (NAGS) e Deficiência de Ornitina Transcarbamilase (OTC).</p>
Acilcarnitinas (MS/MS)	---	40301206	<p>Distúrbios da Beta Oxidação dos Ácidos Graxos: Defeito do Transportador de Carnitina (CUD), Deficiência de Carnitina-Palmitoil Transferase tipo 1 (CPT1) e tipo 2 (CPT2), Deficiência de Carnitina/ Acilcarnitina Translocase (CACT), Deficiência Múltipla de Acil-CoA Desidrogenase (MAD) (= Acidúria Glutárica tipo 2 (GA2)), Deficiência de 3-Hidroxiacil-CoA Desidrogenase de Cadeia Longa (LCHAD), Deficiência de Proteína Trifuncional (TFP), Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média (MCAD), Deficiência de Hidroxiacil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média/Curta(M/SCHAD), Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Curta(SCAD), Deficiência de Isobutiril-CoA Desidrogenase (IBDH), Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa (VLCAD) e Encefalopatia Etilmalônica (EE).</p> <p>Distúrbios dos Ácidos Orgânicos: Acidemia Metilmalônica (MMA), Acidemia Propiônica (PA), Acidemia Isovalérica (IVA), Acidemia 2-Metilbutirilglicinúria (2MBG), Acidúria Malônica, Acidemia Glutárica tipo 1 (GA-1), Acidemia 2-Metil-3-Hidroxi-butírica (2M3HBA), Acidúria 3-Metil-Glutacônica (3MGA), Deficiência de 3-Metilcrotonil-</p>

			CoA Carboxilase (3MCC), Deficiência de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase(HMG-CoA Liase), Deficiência de Beta-Cetotiolase(BKT), Deficiência Múltipla de Carboxilase (MCD) incluindo a Deficiência de Biotinidase e a Deficiência de Holocarboxilase Sintetase.
Avaliação das Hemoglobinopatias	28.040.43-0	40304353	Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias
TSH	28.050.70-3	40316521	Hipotireoidismo congênito (primário e secundário), Defic. de IBG (Globulina Ligadora da Iroxina)
T4	28.050.71-1	40316548	
17 OH Progesterona	28.050.42-8	40316017	Hiperplasia congênita da Supra Renal
IRT-Tripsina imunoreativa	28.010.22-1	40302563	Fibrose Cística
Galactose total	28.010.92-2	40301974	Galactosemia
Atividade da	28.062.70-1	40306488	Deficiência de Biotinidase

Biotinidase			
Anticorpo IgM Toxoplasma gondii	28.061.49-7	40307832	Toxoplasmose congênita
Atividade de G6PD	28.010.98-1	40302059	Deficiência de G6PD
Anticorpos IgM Anti-Citomegalovírus	28.061.64-0	40306674	Citomegalovirose
Anticorpos IgM Anti-Treponema	28.060.95-4	40307743	Sífilis
Anticorpos IgG Anti-Trypanossoma cruzi	28.060.32-6	40306615	Doença de Chagas
Anticorpo IgM Anti-Rubéola	28.060.90-3	40307700	Rubéola Congênita
Anticorpo Anti-HIV	28.061.17-9	40307174	HIV
Pesquisa da mutação 35 del G da conexina	---	40314286	Surdez Congênita
Pesquisa de atividade da alfa glicosidase	---	40307743	Doença de Pompe
Pesquisa de atividade da beta glicosidase	---	40307743	Doença de Gaucher
Pesquisa de deficiência de MCAD (MS/MS)	---	40301214	Deficiência de MCAD
Perfil Tandem qualitativo (MS/MS)	---	40301206 40301672	<p>Aminoacidopatias:</p> <p>Doença da Urina de Xarope de Bordo (Leucinose - MSUD), Fenilcetonúria (PKU), Deficiência de Pterina, Hiperfenilalaninemias, Hidroxiprolinúria, Homocistinúria, Hipermetioninemias, Hiperglicinemias, Hipervalinemia, Tirosinemia Transitória do Recém-Nascido e Tirosinemias tipos I, II e III.</p> <p>Distúrbios do Ciclo da Uréia:</p> <p>Acidúria Argininosuccínica, Argininemia, Citrulinemia tipo I e II, Hiperornitinemias, Deficiência de Carbamoilfosfato Sintase (CPS), Deficiência de N-Acetilglutamato Sintetase (NAGS) e Deficiência de Ornitina Transcarbamilase (OTC).</p>

			<p>Distúrbios da Beta Oxidação dos Ácidos Graxos:</p> <p>Defeito do Transportador de Carnitina (CUD), Deficiência de Carnitina-Palmitoil Transferase tipo 1 (CPT1) e tipo 2 (CPT2), Deficiência de Carnitina/ Acilcarnitina Translocase (CACT), Deficiência Múltipla de Acil-CoA Desidrogenase (MAD) (= Acidúria Glutárica tipo 2 (GA2)), Deficiência de 3-Hidroxiacil-CoA Desidrogenase de Cadeia Longa (LCHAD), Deficiência de Proteína Trifuncional (TFP), Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média (MCAD), Deficiência de Hidroxiacil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média/Curta(M/SCHAD), Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Curta(SCAD), Deficiência de Isobutiril-CoA Desidrogenase (IBDH), Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa (VLCAD) e Encefalopatia Etilmalônica (EE).</p> <p>Distúrbios dos Ácidos Orgânicos:</p> <p>Acidemia Metilmalônica (MMA), Acidemia Propiônica (PA), Acidemia Isovalérica (IVA), Acidemia 2-Metilbutirilglicinúria (2MBG), Acidúria Malônica, Acidemia Glutárica tipo 1 (GA-1), Acidemia 2-Metil-3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase(HMG-CoA Liase), Deficiência de Beta-Cetotiolase(BKT), Deficiência Múltipla de Carboxilase (MCD) incluindo a Deficiência de Biotinidase e a Deficiência de Holocarboxilase Sintetase.</p>
--	--	--	--

Perfil Tandem
quantitativo (MS/MS)

40301214
40502074

Aminoacidopatias:

Doença da Urina de Xarope de Bordo (Leucinoase - MSUD), Fenilcetonúria (PKU), Deficiência de Pterina, Hiperfenilalaninemias, Hidroxiprolinúria, Homocistinúria, Hipermetioninemias, Hiperglicinemias, Hipervalinemia, Tirosinemia Transitória do Recém-Nascido e Tirosinemias tipos I, II e III.

Distúrbios do Ciclo da Uréia:

Acidúria Argininosuccínica, Argininemia, Citrulinemia tipo I e II, Hiperornitinemias, Deficiência de Carbamoilfosfato Sintase (CPS), Deficiência de N-Acetilglutamato Sintetase (NAGS) e Deficiência de Ornitina Transcarbamilase (OTC).

Distúrbios da Beta Oxidação dos Ácidos Graxos:

Defeito do Transportador de Carnitina (CUD), Deficiência de Carnitina-Palmitoil Transferase tipo 1 (CPT1) e tipo 2 (CPT2), Deficiência de Carnitina/Acilcarnitina Translocase (CACT), Deficiência Múltipla de Acil-CoA Desidrogenase (MAD) (= Acidúria Glutárica tipo 2 (GA2)), Deficiência de 3-Hidroxiacil-CoA Desidrogenase de Cadeia Longa (LCHAD), Deficiência de Proteína Trifuncional (TFP), Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média (MCAD), Deficiência de Hidroxiacil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média/Curta(M/SCHAD), Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Curta(SCAD), Deficiência de Isobutiril-CoA Desidrogenase (IBDH), Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa (VLCAD) e Encefalopatia Etilmalônica (EE).

Distúrbios dos Ácidos Orgânicos:

Acidemia Metilmalônica (MMA), Acidemia Propiônica (PA), Acidemia Isovalérica (IVA), Acidemia 2-Metilbutirilglicinúria (2MBG), Acidúria Malônica, Acidemia Glutárica tipo 1 (GA-1), Acidemia 2-Metil-3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase(HMG-CoA Liase), Deficiência de Beta-Cetotiolase(BKT), Deficiência Múltipla de Carboxilase (MCD) incluindo a Deficiência de Biotinidase e a Deficiência de Holocarboxilase Sintetase.