

# UTI test

## COMBINADO

PARA LACTENTES GRAVEMENTE ENFERMOS

**Análise de Acilcarnitinas e  
Aminoácidos (por LC-MS/MS)**

**Sequenciamento de  
Nova Geração (NGS)  
de mais de 850 genes**

**Análise de Ácidos  
Orgânicos Urinários**

 **DLE**

*Genética Humana,  
Doenças Raras  
e Genômica*

## O que é o UTI TEST COMBINADO?

O UTI Test Combinado é um conjunto de exames realizados para a investigação de lactentes gravemente enfermos, sem diagnóstico prévio, admitidos em UTI Neonatal ou Pediátrica. Algumas das possibilidades diagnósticas de doenças genéticas complexas de lactentes gravemente enfermos podem não ser totalmente contempladas pelo **perfil de acilcarnitinas e aminoácidos associados ao painel molecular**, principalmente se a análise molecular não demonstrar variantes claramente patogênicas, sendo valiosa a complementação pela **análise de ácidos orgânicos urinários**.

### Quando indicar?

- ✓ Resultados anormais nos testes de Triagem Neonatal;
- ✓ Hidropsia fetal não imune;
- ✓ "Failure to thrive" (insuficiência de crescimento);
- ✓ Apneia, insuficiência respiratória de causa desconhecida;
- ✓ Choque/desidratação sem causa aparente;
- ✓ Microcefalia/Macrocefalia;
- ✓ Alterações hematológicas (ex: anemias, trombocitopenia, neutropenia e distúrbios da coagulação);
- ✓ Alterações cardíacas (ex: miocardiopatia e distúrbios de ritmo);
- ✓ Alterações gastrointestinais (ex: hepatosplenomegalia, colestase, insuficiência hepática, vômitos recorrentes);
- ✓ Alterações de pele (ex: ictiose, fragilidade da pele, alteração de coloração);
- ✓ Anormalidades esqueléticas;
- ✓ Alterações neurológicas (ex: convulsões, letargia/coma, involução do desenvolvimento neuropsicomotor, ataxia, hipotonia, distonia, "Stroke-like");
- ✓ Alterações oftalmológicas (ex: retinopatia pigmentar, catarata, hipoplasia do nervo óptico, outras alterações no fundo de olho);
- ✓ Alterações metabólicas (ex: hiperbilirrubinemia, hiperinsulinismo, hipoglicemia persistente, acidose metabólica, alcalose respiratória, hiperamonemia/hiperlactecemia);
- ✓ Investigação para acidúrias orgânicas;
- ✓ Investigação para aminoacidopatias;
- ✓ Investigação para doenças mitocondriais;
- ✓ Investigações para distúrbios do ciclo da ureia.

## Qual a metodologia utilizada?

Este exame associa análise molecular pelo **Sequenciamento de Nova Geração (NGS)** para investigação de mais de 850 genes com exames de **bioquímica genética**, através da análise de acilcarnitinas e de aminoácidos por **Espectrometria de Massas em Tandem (LC-MS/MS)** e análise de ácidos orgânicos urinários por **Cromatografia Gasosa acoplada à Espectrometria de Massas (GC-MS)**.

## Quais as doenças investigadas?

- Doenças mitocondriais (genes nucleares e DNA mitocondrial)
- Erros inatos do metabolismo tratáveis e não tratáveis
- Epilepsias de causas metabólicas e não metabólicas
- Defeitos da Beta Oxidação dos Ácidos Graxos
- Distúrbios do Metabolismo dos Ácidos Orgânicos
- Aminoacidopatias
- Distúrbios do Ciclo da Ureia
- Determinadas alterações hormonais
- Determinadas imunodeficiências

\* conforme descrição no laudo.

### Quais as vantagens?

- Resultado rápido em até 10 dias úteis.
- Alterações encontradas nos exames de acilcarnitinas ou aminoácidos serão reportados em até 3 dias úteis para que o médico assistente possa modificar a conduta terapêutica quando houver indicação.
- A confirmação e complementação dos resultados bioquímicos séricos e molecular associados à análise de ácidos orgânicos urinários aumenta a possibilidade diagnóstica. Destacamos a identificação da succinilacetona (tirosinemia tipo 1) e do ácido orótico (deficiência de ornitina-transcarbamilase).
- Laudo final com interpretação de todos os resultados como um exame único.
- Assessoria técnico-científica para auxílio ao médico ou profissional de saúde de qualquer parte do Brasil e do exterior.

**Observação:** É ideal para a investigação que o sangue e a urina sejam coletados no mesmo "momento metabólico" do paciente, ou seja: sob as mesmas condições clínicas, nutricionais e terapêuticas.

#### Referências Bibliográficas:

1. Gardeitchik, T.; Wyckmans, J.; Morava, E. Complex Phenotypes in Inborn Errors of Metabolism Overlapping Presentations in Congenital Disorders of Glycosylation and Mitochondrial Disorders. *Pediatr Clin N Am* 65 (2018) 375-388
2. Sudrié-Araud B et al Metabolic causes of nonimmune hydrops fetalis: A next-generation sequencing panel as a first-line investigation. *Clin Chim Acta*. 2018 Jun;481:1-8
3. Meng, L. et al. Use of Exome Sequencing for Infants in Intensive Care Units. *JAMA Pediatrics* December 2017 Volume 171, Number 12
4. Borghesi, A. et al. Intersociety policy statement on the use of whole-exome sequencing in the critically ill newborn infant. *Italian Journal of Pediatrics*, 2017 43:100
5. Jouvret P1, Touati G, Lesage F, Dupic L, Tucci M, Saudubray JM, Hubert P Impact of inborn errors of metabolism on admission and mortality in a pediatric intensive care unit. *Eur J Pediatr*. 2007 May;166(5):461-5

Certificações/Acreditações



Participação em Programas de Proficiência



**Canal do Cliente**  
**4020-8080**

Seg. a Sex. das 08h às 18h | Ao custo de uma ligação local.  
**DLE.com.br** | (11) 5907-8181 | (21) 3299-3000