

Nome do paciente _____

INVESTIGAÇÃO GERAL PARA EIM

- Pesquisa Básica para EIM
- Triagem Mínima para Erros Inatos do Metabolismo
- Perfil metabólico
- Triagem Expandida para Erros Inatos do Metabolismo
- Investigação Avançada para Erros Inatos do Metabolismo

AMINOACIDOPATIAS, DISTÚRBIOS DO CICLO DA URÉIA E ACIDEMIAS ORGÂNICAS E DA BETA-OXIDAÇÃO DOS ÁCIDOS GRAXOS

- Perfil Tandem quantitativo - Acilcarnitinas e Aminoácidos (MS/MS)
- Perfil Tandem qualitativo - Acilcarnitinas e Aminoácidos (MS/MS)
- Perfil Metabólico - Acilcarnitinas, Aminoácidos e Ácidos Orgânicos Urinários (MS/MS e GC/MS)

AMINOACIDOPATIAS

- Cromatografia circular em papel para Aminoácidos (Semi Quantitativo)
- Cromatografia de Aminoácidos por HPLC (quantitativo)
- Cromatografia de Aminoácidos por GC/FID (quantitativo)
- Perfil de Aminoácidos (MS/MS) (quantitativo)
- Dosagem de Fenilalanina e Tirosina (MS/MS)
- Avaliação de Aminoácidos com Dosagem de Fenilalanina e Tirosina (MS/MS)
- Dosagem de Tirosina (MS/MS)
- Dosagem de Succinilacetona na Urina
- Dosagem de Succinilacetona no Papel Filtro
- Dosagem de Leucina + Isoleucina e Valina (MS/MS)
- Pesquisa de Cistinúria / Homocistinúria
- Dosagem de Homocisteína
- Estudo Molecular para Fenilcetonúria
- Estudo Molecular para Homocistinúria
- Estudo Molecular para Tirosinemia Tipo I
- Estudo Molecular para MSUD

DISTÚRBIOS DA BETA-OXIDAÇÃO DOS ÁCIDOS GRAXOS

- Perfil de Acilcarnitinas (MS/MS)
- Dosagem de Carnitina Livre e Total (MS/MS)
- Avaliação das Acilcarnitinas Urinárias
- Estudo Molecular para CPT1
- Estudo Molecular para CPT2
- Estudo Molecular para CAT
- Estudo Molecular para MCAD (Mutações Frequentes)
- Estudo Molecular para MCAD (Sequenciamento)
- Estudo Molecular para SCAD
- Estudo Molecular para LCHAD (Mutações Frequentes)
- Estudo Molecular para LCHAD (Sequenciamento)
- Estudo Molecular para VLCAD

ACIDEMIAS / ACIDÚRIAS ORGÂNICAS

- Perfil de Acilcarnitinas (MS/MS)
- Análise de Ácidos Orgânicos Urinários (GC/MS)
- Dosagem de Ácido Metilmalônico (Soro)
- Dosagem de Ácido Metilmalônico (Urina)
- Dosagem de Carnitina Livre e Total (MS/MS)
- Estudo Molecular para Acidemia Isovalérica
- Estudo Molecular para Acidemia Glutárica tipo 1
- Estudo Molecular para Acidemia Glutárica tipo 2
- Estudo Molecular para Acidemia Metilmalônica Cbl A,B
- Estudo Molecular para Acidemia Metilmalônica Cbl C,D
- Estudo Molecular para Acidemia Metilmalônica (Gene *MUT*)
- Estudo Molecular para Acidemia Propiônica

DISTÚRBIOS DO CICLO DA URÉIA

- Dosagem de Ácido Orótico
- Cromatografia de Aminoácidos por HPLC (quantitativo)
- Cromatografia de Aminoácidos por GC/FID (quantitativo)
- Perfil de Aminoácidos (MS/MS) (quantitativo)
- Estudo Molecular para Acidúria Argininosuccinica
- Estudo Molecular para Argininemia
- Estudo Molecular para Citrulinemia tipo 1
- Estudo Molecular para Citrulinemia tipo 2 (Mutações frequentes)
- Estudo Molecular para Citrulinemia tipo 2 (Sequenciamento)

DEFEITO DE METABOLISMO DA VITAMINA

- Dosagem da Atividade da Biotinidase
- Dosagem de Biotina
- Dosagem de Vitamina B12
- Estudo Molecular para deficiência da Biotinidase

DOENÇAS DO METABOLISMO DOS CARBOHIDRATOS

- Pesquisa de Açúcares Redutores
- Cromatografia de Glicídios
- Triagem de Carbohidratos na Urina
- Atividade de Galactose 1 Fosfato Uridil Transferase
- Estudo Molecular para da Intolerância a Frutose (Mutações frequentes)
- Estudo Molecular para da Intolerância a Frutose (Sequenciamento)
- Estudo Molecular para Galactosemia Tipo 1 (Mutação frequente)
- Estudo Molecular para Galactosemia Tipo 1 (Sequenciamento)
- Estudo Molecular para Galactosemia Tipo 2
- Estudo Molecular para Galactosemia Tipo 3

Nome do paciente _____

DOENÇAS LISSÔMICAS DE DEPÓSITO:

Mucopolissacaridoses (MPS), Mucopolidoses, Oligossacaridoses, Esfingolipidoses e Glicogenoses

- Pesquisa de Mucopolissacarídeos (Colorimétrico)
- Triagem de Mucopolissacarídeos (Colorimétrico e Cromatografia em Camada Delgada)
- Triagem para Doenças de Depósito (Colorimétrico, Cromatografia em Camada Delgada e Dosagem Enzimática)
- Cromatografia de Glicosaminoglicanos
- Cromatografia de Oligossacarídeos
- Cromatografia de Sialidoligossacarídeos
- Doenças Lisossômicas - Quitotriosidase
- MPS Tipo I ou Doença de Hurler (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para MPS Tipo I
- MPS Tipo II ou Doença de Hunter (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para MPS Tipo II
- Estudo Molecular para MPS Tipo III A
- MPS Tipo III B ou Doença de Sanfilippo (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para MPS Tipo III B
- MPS Tipo III C ou Doença de Sanfilippo (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para MPS Tipo III C
- MPS Tipo III D ou Doença de Sanfilippo (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para MPS Tipo III D
- MPS Tipo IV A ou Doença de Morquio (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para MPS Tipo IV A
- Gangliosidose GM1 (Dosagem Enzimática) MPS Tipo IV B ou Doença de Morquio (Dosagem Enzimática)
- MPS Tipo VI ou Doença de Maroteaux-Lamy (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para MPS Tipo VI
- MPS Tipo VII ou Doença de SLY (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para MPS Tipo IX
- Doença de Fabry (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para Doença de Fabry
- Doença de Gaucher (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para Doença Gaucher
- Doença de Krabbe (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para Doença de Krabbe
- Doença de Niemann-Pick Tipo A e B (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para Doença de Niemann-Pick
- Doença de Pompe (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para Doença de Pompe
- Doença de Schindler (Dosagem Enzimática)
- Doença de Tay-Sachs e Doença de Sandhoff (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para Doença de Tay-Sachs
- Leucodistrofia Metacromática (Dosagem Enzimática)
- Beta-Manosidose (Dosagem Enzimática)
- Fucosidose (Dosagem Enzimática)
- Manosidose (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para Glicogenose
- Estudo Molecular para Glicogenose Tipo I A
- Estudo Molecular para Glicogenose Tipo I B
- Estudo Molecular para Glicogenose Tipo III

INVESTIGAÇÃO PARA DOENÇAS PEROXISSOMAIS

- Dosagem de Ácidos Graxos de Cadeia Muito Longa
- Dosagem de Ácido Fitânico
- Dosagem de Ácido Fitânico e Pristânico
- Pannel para Doenças Peroxissomais (Ácidos Graxos de Cadeia Muito Longa, Ácido Fitânico, Ácido Pristânico)
- Estudo Molecular para Adrenoleucodistrofia

DIVERSOS

- Dosagem de Ácido Beta Hidroxibutírico
- Estudo Molecular para Fibrose Cística (Pesquisa de Mutações Δ F508-CFTR)
- Estudo Molecular para Fibrose Cística (Pannel de mutações)
- Estudo Molecular para Fibrose Cística (Sequenciamento)
- G6PD (Dosagem Enzimática)
- Estudo Molecular para G6PD
- Estudo Molecular para Doença de Menkes
- Estudo Molecular para Beta Cetotilase
- Estudo Molecular para Butirilcolinesterase
- Estudo Molecular para Trimetilaminúria ("Síndrome de odor de peixe")

Outros Exames : _____

Informações Adicionais : _____

Abreviações:

MS/MS- Espectrometria de massas em tandem

GC-MS- Cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massas

GC/FID- Cromatografia gasosa com detecção por ionização de chama

HPLC- Cromatografia líquida de alta performance

____/____/____

Data

Assinatura / Carimbo do médico