

Preparo de Exames

PERFIL DE AMINOÁCIDOS - QUANTITATIVO Papel Filtro

OUTROS NOMES

Perfil de aminoácidos (quantitativo)
Aminoácidos, análise em tandem - MS/MS
Neonatal - perfil de aminoácidos quantitativo

INTERPRETAÇÃO

Análise realizada por Espectrometria de Massas em Tandem - MS/MS, onde são investigados as Aminoacidopatias e alguns Distúrbios do Ciclo da Ureia, tais como: Aminoacidopatias:- Fenilcetonúria e outras Hiperfenilalaninemias;- Doença do Xarope de Bordo; - Homocistinúria e outras Hipermetioninemias;- Tirosinemias (incluindo a Tirosinemia transitória do recém-nascido e a Tirosinemia hereditária tipo I, II e III. Distúrbios do Ciclo da Ureia: - Citrulinemia;- Acidúria arginino succinica;- Argininemia;- Hiperornitinemia (incluindo Síndrome de Hiperamonemia, Hiperornitinemia e Homocitrulinúria e Atrofia Girata da Coroide e Retina). > As aminoacidopatias constituem um grupo de erros congênitos relacionados com uma anomalia geneticamente determinada pelo metabolismo dos aminoácidos.

São herdadas de modo autossômico recessivo e causadas por genes mutantes que codificam enzimas anormais com perda total ou parcial de sua atividade funcional.> O ciclo da ureia consiste em uma série de reações enzimáticas que convertem a amônia, liberada durante o catabolismo das proteínas, em ureia. A ureia, a principal escória nitrogenada, e então excretada na urina. Há cinco enzimas envolvidas no ciclo da ureia: * carbamil-fosfato sintetase (CPS), * ornitina-transcarbamilase (OTC), * arginino-succinato sintetase (AS), * arginino-succinato liase (AL),* arginase.

Todos os distúrbios do ciclo da ureia resultam na hiperamonemia. Os níveis elevados de amônia plasmática são altamente neurotóxicos aos seres humanos. Estima-se que os distúrbios do ciclo da ureia ocorram em 1 em 30.000 nascidos vivos. Todos são herdados como traços autossômicos recessivos a exceção da deficiência da ornitina-transcarbamilase (OTC), que é herdada como um traço ligado ao X.

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue em papel filtro.

Jejum:

- Recém-nascidos: intervalo entre as mamadas.
- 01 mês a 01 ano: 4 horas de jejum.
- 01 ano a 05 anos: 6 horas de jejum.
- Acima de 05 anos: 12 horas de jejum.

Anotar medicamento(s) do(s) último(s): 7 dias(s).

HORÁRIO DE COLETA

Necessário agendamento prévio no setor de coleta.

IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteirinha do convênio, RG ou CPF ou CNH.

Menor de 18 anos deverá estar acompanhado do responsável legal, com documento de identificação de ambos.

Confira o folder de atendimento ao paciente do Centro Médico [clikando aqui](#).

Em casos de dúvidas entre em contato por um de nossos canais de atendimento.

Unidade Matriz: Av. Juscelino Kubitschek de Oliveira, 768
Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18035-060

Unidade Empresarial: Rua Nicolau Pereira Campos Vergueiro, 103
Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18035-300

Unidade 2: Rua Padre Manoel da Nóbrega, 267
Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18035-360

Unidade Medicina Nuclear: Rua Senador Vergueiro, 34
Vergueiro | Sorocaba-SP | CEP 18030-108