

## Preparo do exame

### PERFIL TANDEM QUANTITATIVO PAPEL FILTRO

#### OUTROS NOMES

PERFIL DE AMINOACIDOS (QUANTITATIVO)

AMINOACIDOS, ANALISE EM TANDEM - MS/MS

NEONATAL - PERFIL DE AMINOACIDOS 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 Gira ta 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, é 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 medicamentos dos últimos 7 dias.

#### HORÁRIO DE COLETA

Segunda a Sexta: das 6:00 às 11:00 horas.

Sábado: das 6:00 às 10:00 horas.

#### IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteira de 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