

SOLICITAÇÃO	PACIENTE	MATERIAL
Nome: Dr. Olavo Siqueira	Nome: João Gabriel Costa dos Santos	Responsável pela coleta: HINSG
Instituição: HINSG	Data de Nascimento: 05.04.2016	Tipo: Urina + Plasma
Cidade: Vitória - ES		Data da coleta: 05.07.2022

Resultado do Exame Genético Bioquímico

ÁCIDOS ORGÂNICOS NA URINA

Método: Cromatografia gasosa/ espectrometria de massa

RESULTADO

Aumento acentuado dos ácidos glutárico e 3-hidroxi-glutárico. Presença dos ácidos 3-metil-glutárico e 3-metil-glutacônico.

CROMATOGRAFIA QUANTITATIVA DE AMINOÁCIDOS EM PLASMA

Método: Cromatografia líquida acoplada à espectrometria de massas em tandem

AMINOÁCIDOS	RESULTADO (micromoles/L)	VALOR DE REFERÊNCIA (micromoles/L) (2 anos – 18 anos)
Ácido Aspártico	3,5	1,0-24,0
Ácido glutâmico	45	5-150
Serina	97,2	69-187
Histidina	Não Detectado	41-125
Glutamina	311,9	254-823
Glicina + Treonina + Arginina	418,5	172-707
Alanina	273,7	152-547
Tirosina	45,8	24-115
Triptofano	62,6	0-79

AMINOÁCIDOS	RESULTADO ($\mu\text{mol/L}$)	VALOR DE REFERÊNCIA ($\mu\text{mol/L}$) (2 anos – 17 anos)
Metionina	15,9	7-47
Valina	184,6	74-321
Fenilalanina	41,4	26-91
Isoleucina	49,8	22-107
Leucina	89,1	49-216
Ornitina	35,3	10-163
Lisina	93,3	48-284

INTERPRETAÇÃO DO RESULTADO

Perfil de ácidos orgânicos característico de acidemia glutárica tipo 1. Sugere-se a repetição do exame em nova amostra para confirmação do diagnóstico

Perfil cromatográfico de aminoácidos normal.

RECOMENDAÇÕES

Se os resultados obtidos não corresponderem aos achados clínicos, testes adicionais devem ser considerados conforme as recomendações do médico assistente.

A correlação clínico-laboratorial, uso de medicação, ingesta de alimento, fase aguda da doença, devem ser considerados para análise conclusiva destes resultados.

ISENÇÃO DE RESPONSABILIDADE

Fica esclarecido que os relatórios gerados a partir dos testes não fornecem nenhum diagnóstico ou opinião ou recomendam qualquer forma de conduta. A Singular Medicina de Precisão recomenda que o paciente e/ou seus responsáveis, conforme o caso, procurem o médico assistente ou um médico geneticista, para interpretar os relatórios gerados. A Singular Medicina de Precisão, por meio deste documento, se isenta de qualquer responsabilidade decorrente da conduta médica relacionada à interpretação dos resultados.

A coleta, preparação e envio das amostras à Singular Medicina de Precisão são orientadas visando à manutenção da qualidade da análise do exame. Informamos ainda que se a coleta da amostra biológica não for realizada pela Singular Medicina de Precisão, a empresa não pode ser responsabilizada por troca de amostras, dados incompletos ou incorretos que possam interferir no resultado, caso o problema não possa ser identificado pela Singular Medicina de Precisão com antecedência.

Este é um teste desenvolvido em laboratório parceiro da Singular Medicina de Precisão certificado pelo CAP (*College of American Pathologists*).



Dr.ª Paula Brito Corrêa
Biomédica
CRBM 1979



Nathalia Bancillon Ventin Muniz
Biomédica
CRBM 10.586