

SOLICITAÇÃO	PACIENTE	MATERIAL
Nome: Dr. Olavo Siqueira	Nome: Lara Rebeca Lopes Calente	Responsável pela coleta: HINSG
CRM-ES: 17652	Data de Nascimento: 14.06.2021	Tipo: Urina + Plasma
Instituição: HINSG		Data da coleta: 05.07.2022
Cidade: Vitória - ES		

Resultado do Exame Genético Bioquímico

DOSAGEM DE SUCCINILACETONA

Método: Colorimetria

RESULTADO

4,9 µmol/L

VALOR DE REFERÊNCIA

≤ 20

ÁCIDOS ORGÂNICOS NA URINA

Método: Cromatografia gasosa/ espectrometria de massa

RESULTADO

Pequeno aumento do ácido succínico. Presença dos ácidos fumárico e glutárico.

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) (1 – 24 meses)
Ácido Aspártico	33,0	ND-23,0
Ácido glutâmico	96,5	10-133

AMINOÁCIDOS	RESULTADO (micromoles/L)	VALOR DE REFERÊNCIA (micromoles/L) (1 – 24 meses)
Serina	165,0	71-186
Histidina	Não Detectado	41-101
Glutamina	319,6	246-1182
Glicina + Treonina + Arginina	355,7	117-743
Alanina	494,0	143-439
Tirosina	110,3	22-108
Triptofano	84,4	23-71
Metionina	27,4	9-42
Valina	259,0	64-294
Fenilalanina	86,6	31-75
Isoleucina	75,1	31-86
Leucina	147,4	47-155
Ornitina	68,8	22-103
Lisina	178,1	52-196

CROMATOGRAFIA QUANTITATIVA DE AMINOÁCIDOS EM URINA

Método: Cromatografia líquida acoplada à espectrometria de massas em tandem

AMINOÁCIDOS	RESULTADO (micromoles/g creatinina)	VALOR DE REFERÊNCIA (1 – 2 anos)
Ácido Aspártico	18,5	15,3-61,0
Ácido glutâmico	75,6	ND-76,3
Serina	1371,3	244,2-717,2
Histidina	Não Detectado	518,8-1945,6
Glutamina	1283,4	343,3-1800,7
Glicina + Treonina + Arginina	3169,6	846,9-2556,1

AMINOÁCIDOS	RESULTADO (micromoles/L)	VALOR DE REFERÊNCIA (1 – 2 anos)
Alanina	1214,1	251,8-877,4
Tirosina	279,9	76,3-228,9
Triptofano	68,4	55,0-364,0
Metionina	35,5	38,1-160,2
Valina	107,2	45,8-152,6
Fenilalanina	124,5	53,4-160,2
Isoleucina	27,5	ND-38,1
Leucina	59,6	30,5-137,3
Ornitina	15,2	ND-53,4
Lisina	100,2	76,3-351,0

INTERPRETAÇÃO DO RESULTADO

Na cromatografia de aminoácidos em plasma houve um pequeno aumento de alanina e tirosina.

Na cromatografia de aminoácidos em plasma houve pequeno aumento de serina, glicina + treonina + arginina, alanina e tirosina.

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*).



Drª Paula Brito Corrêa
Biomédica
CRBM 1979



Nathalia Bancillon Ventin Muniz
Biomédica
CRBM 10.586