

SOLICITAÇÃO	PACIENTE	MATERIAL
Nome: Dr. Olavo Ferreira de Siqueira CRM-ES: 17652 Instituição: HINSG Cidade: Vitória - ES	Nome: Izaque Oliveira Reis Data de Nascimento: 15.04.2016	Responsável pela coleta: HINSG Tipo: Urina + Plasma + Papel Filtro Nº de Identificação: 1279/23 - 1281/23 Data da coleta: 23.01.2023 Data do resultado: 02.02.2023

Resultado do Exame Genético Bioquímico

ANÁLISE DE ÁCIDOS ORGÂNICOS NA URINA

Método: Espectrometria de massa

Resultado: Aumento acentuado dos ácidos glutárico e 3-hidroxi-glutárico

OBSERVAÇÃO:

Perfil de ácidos orgânicos característico de acidemia glutárica tipo 1.

PERFIL DE ACILCARNITINAS EM PAPEL FILTRO

Método: cromatografia líquida acoplada a espectrometria de massas em tandem

Resultado: Diminuição de carnitina livre. Aumento acentuado de glutarilcarnitina (C5DC) e da razão glutarilcarnitina/acetilcarnitina (C5DC/C2).

OBSERVAÇÃO:

Perfil sugestivo de acidemia glutárica tipo 1.

CROMATOGRAFIA DE AMINOÁCIDOS EM PLASMA

Método: HPLC

AMINOÁCIDOS	RESULTADO (MICROMOLES/L) (ND = NÃO DETECTADO)	VALOR DE REFERÊNCIA (MICROMOLES/L) (2 ANOS – 18 ANOS)
ÁCIDO ASPÁRTICO	1,5	1,0-24,0
ÁCIDO GLUTÂMICO	12,5	5-150
SERINA	93,7	69-187
GLUTAMINA	289,5	254-823
GLICINA + TREONINA	327,6	162-567
ARGININA	40,8	10-140
ALANINA	180,6	152-547
TIROSINA	34,8	24-115
TRIPTOFANO	34,3	0-79
METIONINA	14,0	7-47
VALINA	120,4	74-321
FENILALANINA	39,3	26-91
ISOLEUCINA	31,2	22-107
LEUCINA	85,8	49-216
ORNITINA	27,6	10-163
LISINA	92,8	48-284

OBSERVAÇÃO:

Perfil cromatográfico de aminoácidos normal.


 Nathalia Bancillon Muniz
 Biomédica
 CRBM 10.586
 Responsável Técnica