



## RELAÇÃO DE EXAMES REALIZADOS REDE EIM BRASIL

**a) TRIAGEM BÁSICA PARA EIM (prazo: 30 dias) (coleta: 1 e 2):**

incluindo bateria de 2 testes qualitativos na urina (testes 1e 2), cromatografia de aminoácidos no plasma, cromatografia de oligossacarídeos na urina, dosagem de glicosaminoglicanos na urina e ensaios da  $\beta$ -glicuronidase e quitotriosidase no plasma

**b) AVALIAÇÃO ORIENTADA PARA MUCOPOLISSACARIDOSES (prazo: 30 dias) (coleta: 1):**

incluindo a eletroforese e a dosagem de glicosaminoglicanos (mucopolissacarídeos) na urina

**c) TESTES QUALITATIVOS NA URINA (prazo: 30 dias) (coleta: 1, exceção do teste 8):**

1. teste de Benedict (açúcares redutores)
2. teste da p-nitroanilina (ácido metilmalônico)
3. teste da dinitrofenilhidrazina (ceto-ácidos)
4. teste do nitrosonaftol (metabólitos da tirosina)
5. teste do cianeto-nitroprussiato (cistina e homocistina)
6. teste para alcaptonúria (alcaptonúria)
7. teste de Watson-Schwartz ou Erlich (porfirinas) (coleta 8)
8. teste do nitroprussiato de prata (homocistina)
9. teste do sulfito (urina – análise logo após a coleta) (Deficiência do cofator de Molibdênio)

**d) TESTE QUALITATIVO EM FIBROBLASTOS (prazo: 30 dias) (coleta: 6):**

1. teste de Filipin (Doença de Niemann-Pick C) (Teste de Filipin, consultar a Rede NPC Brasil, e-mail [npc@ufrgs.br](mailto:npc@ufrgs.br))

**e) CROMATOGRAFIAS NA URINA (prazo: 30 dias) (coleta: 1):**

1. aminoácidos
2. glicídeos
3. oligossacarídeos
4. sialiloligossacarídeos
5. sulfatídios

**f) CROMATOGRAFIA NO PLASMA (prazo: 30 dias) (coleta: 2):**

1. aminoácidos

**g) ELETROFORESE NA URINA (prazo: 30 dias) (coleta: 1):**

1. glicosaminoglicanos (inclui dosagem de glicosaminoglicanos)

---

Endereço:  
Serviço de Genética Médica  
Hospital de Clínicas de Porto Alegre  
Rua Ramiro Barcelos, 2350  
90035-903 - Porto Alegre - RS - Brasil

Fone: +55 51 3359- 8011  
Fone gratuito: 08006452101  
Fax: + 55 51 3359-8010  
E-mail: [eim@ufrgs.br](mailto:eim@ufrgs.br)  
[www.eim.ufrgs.br](http://www.eim.ufrgs.br)



**h) DOSAGENS DE METABÓLITOS NA URINA (prazo: 30 dias) (coleta 1):**

1. ácido orótico
2. ácido siálico
3. ácidos orgânicos
4. aminoácidos (dosagem quantitativa por HPLC)
5. carnitina livre e total
6. glicosaminoglicanos
7. succinilacetona

**i) DOSAGENS DE METABÓLITOS NO SANGUE (prazo: 30 dias) (coleta 2, exceções: testes 1, 3, 7 e 9):**

1. 7-dehidrocolesterol (coleta 7 ou 9)
2. ácidos graxos de cadeia muito longa (**prazo: 90 dias**)
3. acilcarnitinas e aminoácidos- dosagem por espectrometria de massas em tandem (coleta: 10)
4. aminoácidos (dosagem quantitativa por HPLC)
5. carnitina livre e total
6. glicogênio eritrocitário (coleta: 4)
7. homocisteína
8. isoeletrofocalização para transferrina deficiente em carboidrato (coleta: 9)
9. succinilacetona
10. tirosina

**j) ENSAIOS ENZIMÁTICOS NO PLASMA (prazo: 30 dias) (coleta: 2):**

1. alfa-galactosidase A (Doença de Fabry)
2. alfa-iduronidase (Mucopolissacaridose tipo I e Mucolipidose)
3. alfa-manosidase (Mucolipidose)
4. arilsulfatase A (Mucolipidose)
5. beta-glicuronidase (Mucopolissacaridose tipo VII e Mucolipidose)
6. biotinidase (Deficiência de Biotinidase) (doenças de Tay-Sachs, Sandhoff e Mucolipidose) – método inativação pelo calor
7. hexosaminidase A (doenças de Tay-Sachs e variante B1) – substrato sulfatado - MUGS
8. iduronato sulfatase (Mucopolissacaridose II)
9. N-acetilgalactosaminidase (doença de Schindler)
10. N-acetilglicosaminidase (Mucopolissacaridose tipo III B)
11. quitotriosidase (doenças lisossômicas)

**k) ENSAIOS ENZIMÁTICOS EM LEUCÓCITOS (prazo: 30 dias) (coleta: 3)**

1. acetil-CoA glicosaminide N-acetiltransferase (Mucopolissacaridose IIIC)
2. alfa-fucosidase (Fucosidose)
3. alfa-galactosidase A (doença de Fabry)
4. alfa-glicosidase (doença de Pompe)
5. beta-glicuronidase (Mucopolissacaridose tipo VII)
6. alfa-iduronidase (Mucopolissacaridose tipo I)
7. alfa-manosidase (alfa-Manosidose)

---

Endereço:  
Serviço de Genética Médica  
Hospital de Clínicas de Porto Alegre  
Rua Ramiro Barcelos, 2350  
90035-903 - Porto Alegre - RS - Brasil

Fone: +55 51 3359- 8011  
Fone gratuito: 08006452101  
Fax: + 55 51 3359-8010  
E-mail: eim@ufrgs.br  
www.eim.ufrgs.br



8. arilsulfatase A (Leucodistrofia Metacromática e Mucosulfatidose)
9. arilsulfatase B (Mucopolissacaridose VI e Mucosulfatidose)
10. beta-galactosidase (Gangliosidose GM1, Galactosialidose e Mucopolissacaridose IV B)
11. beta-glicosidase (doença de Gaucher)
12. beta-manosidase (beta-Manosidose)
13. esfingomielinase (doença de Niemann-Pick tipo A ou B)
14. galactocerebrosidase (doença de Krabbe)
15. galactose-6-sulfatase (Mucopolissacaridose IV A e Mucosulfatidose)
16. heparan-sulfamidase (Mucopolissacaridose IIIA)
17. hexosaminidases (doenças de Tay-Sachs e Sandhoff) – método inativação pelo calor
18. hexosaminidase A (doenças de Tay-Sachs e variante B1) – substrato sulfatado - MUGS
19. iduronato sulfatase (Mucopolissacaridose II e Mucosulfatidose)
20. N-acetilgalactosaminidase (doença de Schindler)
21. N-acetilglicosamina-6-sulfatase (Mucopolissacaridose IIID)
22. palmitoil tioesterase (Lipofuscinose ceróide – LCN 1)
23. tripeptidil peptidase (Lipofuscinose ceróide – LCN 2)

#### **I) ENSAIOS ENZIMÁTICOS EM FIBROBLASTOS (prazo: 30 dias) (coleta: 6)**

1. acetil-CoA glicosaminidase N-acetiltransferase (Mucopolissacaridose IIIC)
2. alfa-fucosidase (Fucosidose)
3. alfa-galactosidase A (doença de Fabry)
4. alfa-glicosidase (doença de Pompe)
5. beta-glicuronidase (Mucopolissacaridose tipo VII)
6. alfa-iduronidase (Mucopolissacaridose tipo I)
7. alfa-manosidase (alfa-Manosidose)
8. arilsulfatase A (Leucodistrofia Metacromática e Mucosulfatidose)
9. arilsulfatase B (Mucopolissacaridose VI e Mucosulfatidose)
10. arilsulfatase C (Ictiose ligada ao X)
11. beta-galactosidase (Gangliosidose GM1 e Mucopolissacaridose IV B)
12. beta-glicosidase (doença de Gaucher)
13. beta-manosidase (beta-Manosidose)
14. esfingomielinase (doença de Niemann-Pick tipo A ou B)
15. galactocerebrosidase (doença de Krabbe)
16. galactose-6-sulfatase (Mucopolissacaridose IV A)
17. heparan-sulfamidase (Mucopolissacaridose IIIA)
18. hexosaminidases (doenças de Tay-Sachs e Sandhoff) – método inativação pelo calor
19. hexosaminidases (doenças de Tay-Sachs e variante B1) – substrato sulfatado - MUGS
20. iduronato sulfatase (Mucopolissacaridose II)
21. N-acetilgalactosaminidase (doença de Schindler)
22. N-acetilglicosamina-6-sulfatase (Mucopolissacaridose IIID)
23. neuraminidase (Sialidose)
24. Palmitoil tioesterase (Lipofuscinose ceróide – LCN 1)
25. Tripeptidil peptidase (Lipofuscinose ceróide – LCN 2)

---

Endereço:  
Serviço de Genética Médica  
Hospital de Clínicas de Porto Alegre  
Rua Ramiro Barcelos, 2350  
90035-903 - Porto Alegre - RS - Brasil

Fone: +55 51 3359- 8011  
Fone gratuito: 08006452101  
Fax: + 55 51 3359-8010  
E-mail: [eim@ufrgs.br](mailto:eim@ufrgs.br)  
[www.eim.ufrgs.br](http://www.eim.ufrgs.br)



**m) ENSAIOS ENZIMÁTICOS EM PAPEL FILTRO (prazo 30 dias) (coleta 10):**

1. alfa-galactosidase A (doença de Fabry)
2. alfa-glicosidase (doença de Pompe)
3. alfa-manosidase (alfa-Manosidose)
4. beta-glicuronidase (Mucopolissacaridose tipo VII)
5. alfa-iduronidase (Mucopolissacaridose tipo I)
6. arilsulfatase B (Mucopolissacaridose VI e Mucosulfatidose)
7. beta-galactosidase (Gangliosidose GM1 e Mucopolissacaridose IV B)
8. beta-glicosidase (doença de Gaucher)
9. biotinidase (Deficiência de Biotinidase)
10. esfingomielinase (doença de Niemann-Pick tipo A ou B)
11. galactose-6-sulfatase (Mucopolissacaridose IV A e Mucosulfatidose)
12. hexosaminidases (doenças de Tay-Sachs e Sandhoff) – método inativação pelo calor
13. hexosaminidase A (doenças de Tay-Sachs e variante B1) – substrato sulfatado – MUGS
14. iduronato sulfatase (Mucopolissacaridose tipo II e Mucosulfatidose)
15. quitotriosidase (doenças lisossômicas)
16. N-acetilglicosaminidase (Mucopolissacaridose tipo IIIB)
17. Palmitoil tioesterase (Lipofuscinose ceróide – LCN 1)
18. Tripeptidil peptidase (Lipofuscinose ceróide – LCN 2)

**n) ENSAIOS ENZIMÁTICOS EM ERITRÓCITOS (prazo: 30 dias) (coleta: 4):**

- 1) galactose-1-fosfato-uridil transferase (Galactosemia)

**o) ENSAIOS ENZIMÁTICOS NO FÍGADO – Contatar previamente (prazo: 30 dias) (coleta: 5):**

- 1) frutose-1,6-difosfatase (deficiência de frutose-1,6-difosfatase) - cancelado provisoriamente
- 2) glicose-6-fosfatase (Glicogenose tipo I)

**p) ENSAIOS ENZIMÁTICOS EM VILOSIDADES CORIÔNICAS - Contatar previamente (ensaio direto - prazo: até 5 dias; ensaio em células cultivadas - prazo: até 20 dias) (coleta 11)**

**q) CULTIVO E PREPARO DE FIBROBLASTOS OU LÍQUIDO AMNIÓTICO PARA ENSAIOS ENZIMÁTICOS (prazo: 20 a 30 dias) (fibroblastos – coleta: 6; líquido amniótico – coleta: 12)**

**r) INVESTIGAÇÃO PARA DOENÇAS LISOSSÔMICAS DE DEPÓSITO EM CASOS DE HIDROPSIA FETAL NÃO-IMUNE EM LÍQUIDO AMNIÓTICO**

**Contatar previamente (prazo: 30 a 45 dias) (coleta: 12)**

Inclui os ensaios enzimáticos para hexosaminidase total, beta- glicuronidase, alfa- manosidase e quitotriosidase, no sobrenadante do líquido amniótico, e os ensaios para neuraminidase, beta-galactosidase, beta-glicosidase, beta-glicuronidase, alfa-iduronidase, esfingomielinase e galactose-6-sulfato-sulfatase, nos amniócitos cultivados.

---

Endereço:  
Serviço de Genética Médica  
Hospital de Clínicas de Porto Alegre  
Rua Ramiro Barcelos, 2350  
90035-903 - Porto Alegre - RS - Brasil

Fone: +55 51 3359- 8011  
Fone gratuito: 08006452101  
Fax: + 55 51 3359-8010  
E-mail: eim@ufrgs.br  
www.eim.ufrgs.br



## INFORMAÇÕES SOBRE A COLETA

- (1) Colher pelo menos 30 ml de urina e congelar. Preferivelmente, filtrar a urina em filtro esterilizante e armazenar/enviar em frasco plástico estéril.
- (2) Colher 5 ml de sangue com heparina, separar o plasma e congelar.
- (3) Colher pelo menos 10 ml de sangue com heparina, manter à temperatura ambiente ou resfriado e remeter **IMEDIATAMENTE** ao laboratório à temperatura ambiente ou resfriado (não congelar).
- (4) Colher 3 ml de sangue com heparina e remeter **IMEDIATAMENTE** ao laboratório à temperatura ambiente ou resfriado (não congelar).
- (5) Para o envio deste material é necessário o contato prévio com o laboratório, para programação do exame e instruções sobre a conservação adequada da amostra; os procedimentos são diferentes dependendo do tempo de transporte da amostra até o laboratório.

Coleta em Porto Alegre ou lugares próximos, que permitam entrega da mostra no laboratório em até 3 horas: Colher pelo menos 10 mg de tecido hepático (preferivelmente por biópsia cirúrgica), colocar num papel laminado e enviar **IMEDIATAMENTE** ao laboratório em isopor com gelo (não congelar);

Coleta em outras localidades, com tempo de transporte até o laboratório superior a 3 horas: Colher pelo menos 10 mg de tecido hepático (preferivelmente por biópsia cirúrgica), colocar num tubo tipo eppendorf, congelar e enviar **IMEDIATAMENTE** ao laboratório em isopor com gelo seco.

- (6) Coleta de biópsia de pele e envio para cultivo:  
Colher, com extrema assepsia, um pequeno fragmento de pele do antebraço e remetê-lo dentro de um frasco estéril contendo meio para a cultura de células ao valor total dos exames solicitados.

### Envio de cultura de fibroblastos:

Enviar uma cultura de fibroblastos em bom estado de crescimento.

- (7) Colher 5 a 10 ml de sangue com EDTA e remeter **IMEDIATAMENTE** ao laboratório à temperatura ambiente ou resfriado (não congelar).
- (8) Colher a urina, envolver o frasco em papel laminado para proteger da luz, enviá-la **IMEDIATAMENTE** para o laboratório para a realização do teste logo após a coleta da amostra.
- (9) Colher 5 ml de sangue sem anticoagulante, separar o soro e congelar.
- (10) Colher sangue em papel filtro (cartão utilizado no teste do pezinho). Após a impregnação do papel de filtro com sangue, deixar secar ao ar a temperatura ambiente por pelo menos 4 horas, manter a temperatura ambiente até a remessa para o laboratório.

---

Endereço:  
Serviço de Genética Médica  
Hospital de Clínicas de Porto Alegre  
Rua Ramiro Barcelos, 2350  
90035-903 - Porto Alegre - RS - Brasil

Fone: +55 51 3359- 8011  
Fone gratuito: 08006452101  
Fax: + 55 51 3359-8010  
E-mail: eim@ufrgs.br  
www.eim.ufrgs.br



- (11) Para os casos de diagnóstico pré-natal é fundamental o contato prévio para o serviço se preparar para receber a amostra e discutir a estratégia mais apropriada para cada situação.

Colher 10 a 15 mg de vilosidades coriônicas em meio de cultura Ham F-10, em condições estritamente assépticas (material coletado com o auxílio de ultrassom por obstetra experiente neste procedimento), e enviar **IMEDIATAMENTE** ao laboratório, na própria seringa, à temperatura ambiente ou refrigerada (não congelar). Esta amostra resiste por 48h quando refrigerada.

- (12) Para os casos de diagnóstico pré-natal é fundamental o contato prévio para o serviço se preparar para receber a amostra e discutir a estratégia mais apropriada para cada situação.

Colher 20 a 30 ml de líquido amniótico com seringa descartável em condições estritamente assépticas (material coletado por obstetra experiente em amniocentese, com o auxílio de ultrassom) e enviar **IMEDIATAMENTE** ao laboratório, na própria seringa, à temperatura ambiente ou refrigerada (não congelar). Esta amostra resiste por 48h quando refrigerada.