

# PERFIL METABÓLICO PARA ERROS INATOS DO METABOLISMO



## *Perfil Metabólico para Erros Inatos do Metabolismo (EIM)*

O Perfil Metabólico para Erros Inatos do Metabolismo (EIM) é um conjunto de exames de alta sensibilidade e especificidade desenvolvido para iniciar uma investigação para EIM, tanto para uma triagem neonatal positiva para doença metabólica quanto para uma suspeita clínica associada a alterações bioquímicas básicas (amônia, lactato, glicemia...).

Por não haver sintomas clínicos característicos de determinados EIM é imprescindível a associação destes com a história familiar, a história patológica pregressa, os fatores desencadeantes e as análises laboratoriais, para que se estabeleça um diagnóstico.

O diagnóstico do grupo de enfermidades denominado Erros Inatos do Metabolismo ou Doenças Metabólicas Hereditárias tem se tornado cada vez mais frequente na prática clínica do médico que se depara com sinais e sintomas sem aparente correlação com a história patológica ou quadro não responsivos a tratamentos habituais. A intervenção adequada e imediata após o diagnóstico é em muitos casos, fundamental para definir o prognóstico destes pacientes.

As Aminoacidopatias, as Acidemias/Acidúrias Orgânicas e as Mitocondriopatias constituem os grupos de EIM mais frequentemente detectados em crianças agudamente enfermas.

O Perfil Metabólico é composto por:

- **Perfil de Acilcarnitinas**
- **Perfil de Aminoácidos**
- **Análise de Ácidos Orgânicos Urinários**

## *Principais doenças investigadas no Perfil Metabólico para Erros Inatos do Metabolismo:*

### Distúrbios do Ciclo da Ureia

- Acidúria Argininossuccínica;
- Argininemia;
- Citrulinemia tipo I e II;
- Hiperornitinemias;
- Deficiência de Carbamoilfosfato Sintase (CPS);
- Deficiência de N-Acetilglutamato Sintetase (NAGS);
- Deficiência de Ornitina Transcarbamilase (OTC).

### Distúrbios da Beta Oxidação dos Ácidos Graxos

- Deficiência de Transportador de Carnitina (CUD);
- Deficiência de Carnitina Palmitoil Transferase tipo I (CPT1) e tipo II (CPT2);
- Deficiência de Carnitina/Acilocarnitina Translocase (CACT);
- Deficiência Múltipla de Acil-CoA Desidrogenase (MAD) (= Acidúria Glutárica tipo 2 (GA2));
- Deficiência de 3-Hidroxiacil-CoA Desidrogenase de Cadeia Longa (LCHAD);
- Deficiência de Proteína Trifuncional (TFP);
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média (MCAD);
- Deficiência de Hidroxil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média/Curta (M/SCHAD);
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Curta (SCAD);
- Deficiência de Isobutiril-CoA Desidrogenase (IBDH);
- Deficiência da Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa (VLCAD);
- Encefalopatia Etilmalônica (EE).

### Exames exclusivos DLE.

Canal do Cliente DLE: 4020-8080

Conte com a gente. Fale com o Customer Service.

☎ 4020-2175 - [clienteapoio@hermespardini.com.br](mailto:clienteapoio@hermespardini.com.br)

## Distúrbios dos Ácidos Orgânicos

- Acidúria Metilmalônica (MMA);
- Acidúria Propiônica (PA);
- Acidúria Isovalérica (IVA);
- 2-Metilbutirilglicinúria (2MBG);
- Acidúria Malônica;
- Acidúria Glutárica tipo 1(GA-1);
- Acidúria 2-Metil-3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase (2M3HBA);
- Acidúria 3-Metil-Glutacônica (3MGA);
- Deficiência de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilase (3MCC);
- Deficiência de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase (HMG-CoA Liase);
- Deficiência de Beta-Cetotiolase (BKT);
- Deficiência Múltipla de Carboxilase (MCD) incluindo a Deficiência de Biotinidase e a Deficiência de Holocarboxilase Sintetase;
- Acidúria Fumárica;
- Acidúria 4-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase;
- Acidúria 2-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase;
- Doença de Canavan;
- Acidúria Mevalônica;
- Acidúria Orótica;
- Acidúria 3-Metilglutaracônica;
- Acidúria Glicérica.

### Exames exclusivos DLE.

Canal do Cliente DLE: 4020-8080

Conte com a gente. Fale com o Customer Service.

☎ 4020-2175 - [clienteapoio@hermespardini.com.br](mailto:clienteapoio@hermespardini.com.br)

**Outras:**

- Acidúria Dicarboxílica;
- Cetonúria;
- Acidúrias Lácticas Congênitas e Distúrbios da Cadeia Respiratória;
- Hiperoxalúria tipo 1 e 2.

**Aminoacidopatias**

- Doença da Urina de Xarope de Bordo (Leucinose - MSUD);
- Fenilcetonúria (PKU);
- Deficiência de Pterina;
- Hiperfenilalaninemias;
- Hidroxiprolinúria;
- Homocistinúria;
- Hipermetioninemias;
- Hiperglicinemias;
- Hipervalinemia;
- Tirosinemia Transitória do Recém-Nascido e Tirosinemias tipos I, II e III;
- Alcaptonúria.

**Exames exclusivos DLE.**

**Canal do Cliente DLE: 4020-8080**

**Conte com a gente. Fale com o Customer Service.**

**☎ 4020-2175 - [clienteapoio@hermespardini.com.br](mailto:clienteapoio@hermespardini.com.br)**