



Instituto **Nacional de Saúde**
Doutor Ricardo Jorge



_Doenças Raras

Doenças Hereditárias do Metabolismo

_Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Porto
Departamento de Genética Humana

Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética

Responsável de Unidade: Doutora Laura Vilarinho



**GOVERNO DE
PORTUGAL**

MINISTÉRIO DA SAÚDE

Instituto **Nacional de Saúde**
Doutor Ricardo Jorge



_Rastreio



_Diagnóstico



_Monitorização



_Investigação



_Formação

_MISSÃO

O Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (Instituto Ricardo Jorge), tem por missão contribuir, quer no âmbito laboratorial quer em assistência diferenciada, para ganhos em saúde pública através de:

- Investigação e desenvolvimento tecnológico em serviços de saúde;
- Investigação epidemiológica de base laboratorial e/ou clínica, do estado de saúde dos portugueses e seus determinantes;
- Organizar e gerir programas de avaliação externa da qualidade do desempenho dos laboratórios;
- Produzir informação relevante para o conhecimento, consulta e difusão do estado da saúde da população portuguesa;
- Difundir a cultura científica;
- Fomentar a capacidade e formação no domínio da saúde;
- Prestar serviços diferenciados (nomeadamente no âmbito da função referência) incluindo na prevenção de doenças genéticas.



_NOVIDADE

Estudo piloto do Rastreio da Fibrose Quística



O Programa Nacional de Diagnóstico Precoce iniciou o estudo piloto do rastreio de uma outra doença genética, a Fibrose Quística, já rastreada com sucesso em diversos outros países. O objetivo é o mesmo: permitir que cada criança rastreada possa tirar benefício do diagnóstico precoce de modo a evitar tanto quanto possível as complicações da doença.

_UNIDADE DE RASTREIO NEONATAL METABOLISMO E GENÉTICA

A Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, do Instituto Ricardo Jorge é a responsável pela realização de todos os testes de rastreio efetuados no âmbito do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, levando a cabo o rastreio de 25 doenças (24 doenças hereditárias do metabolismo e do hipotiróidismo congénito) em todos os recém-nascidos de Portugal.

Paralelamente, a sua atividade inclui a realização de testes bioquímicos e moleculares (pré e pós-natais) de diagnóstico, testes analíticos de monitorização dos doentes, assim como investigação no âmbito das doenças hereditárias do metabolismo, nomeadamente das que afetam o metabolismo intermediário.

_O SEU PARCEIRO NAS DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

- RASTREIO NEONATAL
- DIAGNÓSTICO
- MONITORIZAÇÃO
- INVESTIGAÇÃO



www.diagnosticoprecoce.pt

DIAGNÓSTICO PRECOCE
PROGRAMA NACIONAL
INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DOUTOR RICARDO JORGE
CENTRO DE SAÚDE PÚBLICA DR. GONÇALVES FERREIRA

» NAVEGAÇÃO

- Página principal
- História
- Teste do pezinho
 - Organização
 - Doenças Rastreadas
 - Como é feito

BEM VINDO

Bem vindo ao Website do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce, no qual encontrará informação útil e importante sobre o "teste do pezinho".



O Programa Nacional de Diagnóstico Precoce iniciou-se em 1979, por



RASTREIO NEONATAL



PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE

DR 2ª série nº 78 12 de Jan. de 2010 pp 1434-37

O Programa Nacional de Diagnóstico Precoce (PNDP) é um programa de saúde pública, que tem por objetivo a deteção e intervenção precoce em recém-nascidos afetados por determinadas patologias, de forma a garantir ganhos em saúde.

O PNDP está sediado no Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge - Porto, sendo a **Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética** o seu braço laboratorial.

A **Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética**, no âmbito da atividade do PNDP, analisa diariamente cerca de 400 amostras de sangue em papel de todos os bebés, nascidos em Portugal, recorrendo à mais avançada tecnologia.

O suporte técnico e científico que a **Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética** dá ao PNDP é um fator fundamental para que este seja, reconhecidamente, um programa de referência a nível internacional.

PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE

Se esta colheita for uma reapetição assente com uma única

Nome da Mãe: _____

Endereço: _____

Localidade: _____ C. Postal: _____

Nascimento: _____ Idade Gestacional: _____

Colheita: _____ Peso: _____ M: _____

Alimentação: ☐ Leite ☐ Outra: _____

Medicação: ☐ Sim ☐ Não

Local de Colheita: _____

Colaborador Genético: _____

ENVIAR PARA: INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DOUTOR RICARDO JORGE
UNIDADE DE RASTREIO NEONATAL, METABOLISMO E GENÉTICA
R. Alexandre Gusmão, 521
4150-012 BATALHA, PORTO
407-401 PORTO

Barcodes:  

CURSOS DE FORMAÇÃO PARA PROFISSIONAIS DE SAÚDE

Anualmente, em abril e outubro, procede-se à organização de dois cursos de formação destinados a todos os profissionais de saúde no âmbito de **"Um Dia com o Diagnóstico Precoce"**.

_DOENÇAS RASTREADAS

_Hipotiroidismo congénito

_Aminoacidopatias

- Fenilcetonúria/Hiperfenilalaninemias
- Tirosinemia tipo I
- Tirosinemia tipo II/III
- Leucinose (MSUD)
- Citrulinemia tipo I
- Acidúria Arginino-succínica
- Hiperargininemia
- Homocistinúria clássica
- Hipermetioninemia (défice em MAT)

_Acidúrias Orgânicas

- Acidúria Propiônica (PA)
- Acidúria Metilmalônica (MMA, Mut-)
- Acidúria Isovalérica (IVA)
- Acidúria 3-Hidroxi-3-Metilglutárica (3-HMG)
- Acidúria Glutárica tipo I (GA I)
- 3-Metilcrotonilglicinúria (défice em 3-MCC)
- Acidúria Malónica

_Doenças hereditárias da β -oxidação mitocondrial dos ácidos gordos

- Défice da desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia média (MCAD)
- Défice da desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia muito longa (VLCAD)
- Défice da desidrogenase de 3-hidroxi-acilCoA de cadeia longa (LCHAD)/TFP
- Défice em carnitina-palmitoil transferase I (CPT I)
- Défice em carnitina-palmitoil transferase II (CPT II)/CACT
- Défice múltipla das desidrogenases dos ác. gordos (Acidúria glutárica tipo II, MADD)
- Défice primária em carnitina (CUD)
- Défice da desidrogenase de 3-hidroxi-acilCoA de cadeia curta (SCHAD)

_ACREDITAÇÃO PELO IPAC



Os doseamentos da TSH e T4 são os ensaios que permitem rastrear o hipotiroidismo congénito e encontram-se acreditada pelo IPAC, entidade portuguesa que reconhece formalmente a competência técnica na realização dos testes genéticos. A acreditação foi feita segundo a norma NP EN ISSO 15189, sendo reconhecida internacionalmente

_DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS

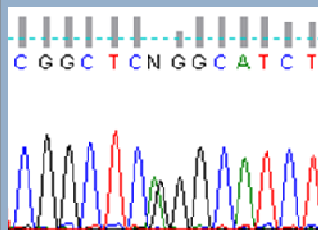
Na Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética diagnosticam-se mais de 200 doenças raras (doenças hereditárias do metabolismo), sob o ponto de vista bioquímico, enzimático e molecular. Disponibilizam-se ainda estudos familiares e diagnóstico pré natal destas patologias.

_GRUPOS DE PATOLOGIAS ESTUDADAS

- Acidúrias orgânicas
- Aminoacidopatias
- Citopatias mitocondriais- genes mitocondriais
- Citopatias mitocondriais- genes nucleares
- Défices da β -oxidação mitocondrial dos ácidos gordos
- Doenças do ciclo da carnitina
- Défices do metabolismo da creatina
- Doenças da biossíntese do colesterol
- Doenças do ciclo da ureia
- Doenças metabolismo dos neurotransmissores
- Glicogenoses hepáticas
- Glicogenoses musculares
- Intolerância hereditária à frutose e galactosemias
- Defeitos congénitos da glicosilação

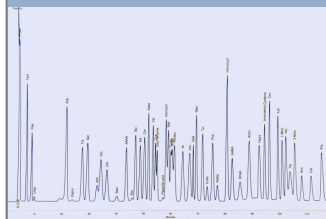
_A MAIS AVANÇADA TECNOLOGIA

- Espectrometria de massa em tandem (MS/MS)
- Cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massa (GC/MS)
- Cromatografia líquida de troca iónica
- HPLC com deteção eletroquímica/Díodo array/Fluorescência
- Técnicas avançadas de estudo de DNA e RNA
- Culturas celulares
- Ensaio enzimáticos



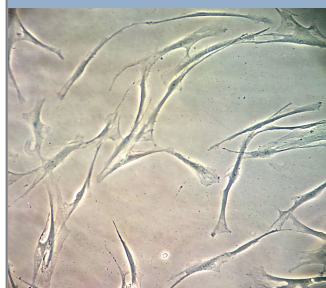
_DIAGNÓSTICO

Diagnóstico bioquímico e molecular (pré e pós-natal) de Doenças Hereditárias do Metabolismo



_INVESTIGAÇÃO

Desenvolvimento de projetos de investigação aplicada, na área das citopatias mitocondriais e doenças do metabolismo intermediário.



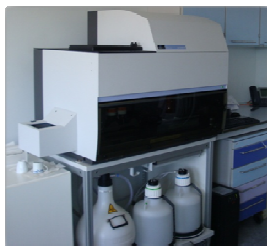
_FORMAÇÃO

Desenvolvimento de ações de formação no âmbito do Rastreio Neonatal e das Doenças Hereditárias do Metabolismo.

Colaboração com instituições do ensino superior com vista à formação avançada de recursos humanos (doutoramentos, mestrados, estágios, etc)

_TABELA DE TESTES GENÉTICOS E CÓDIGO SNS

Genética Bioquímica e Genética Molecular



_CONTACTOS

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge
Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética
Rua Alexandre Herculano 321, 4000-055 Porto – Portugal

Tel. laboratório: +351 223 401 173
Tel. secretariado: +351 223 401 170/68
Fax: +351 223 401 109
secretariado.urn@insa.min-saude.pt
www.diagnosticoprecoce.pt
www.insa.pt

_ GENÉTICA BIOQUÍMICA - Designação	Código SNS
17-Alfa-hidroxiprogesterona - S	21175
Ácido 5-hidroxiindolacético (5IAA), doseamento -U/LCR	21086
Ácido delta-aminolevulínico (ALA) - U	21065
Ácido guanidinoacético (análise por cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massa) - S/U	20010
Ácido homogentísico, doseamento - U	21092
Ácido homovanílico (HVA) - U/LCR	21095
Ácido malónico - U	20020
Ácido metilmalónico - U	20020
Ácido mevalónico - U	20020
Ácido N-acetil-aspartico (Doença de Canavan) - U	20020
Ácido orótico - U	21097
Ácido vanil-láctico - U	(1x23110+1x23130)
Ácido vanilmandélico (VMA) - U	21107
Ácidos orgânicos (análise por cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massa) - S/U	20020
Acilcarnitinas, Quantificação - S	20030
Acilcarnitinas, quantificação em cartão de Guthrie	20025
Açúcares redutores (cromatografia - Lactose, Frutose, Galactose) - U	21124
Açúcares redutores/Substâncias reductoras, pesquisa - U/fezes	22790
Aminoácidos, fraccionamento e quantificação cromatográfica - S/U	21207
Amónia - S	21230
Arginina - sangue em papel de filtro	(1x23130)
Biotinidase, determinação semi-quantitativa - sangue em papel de filtro	20192
Biotinidase, doseamento da actividade - S	20193
Carnitina - S/U/LCR	21427
CDT - Transferrina deficiente em carboidratos (% CDT) - S	22906
Cistina - sangue em papel de filtro	21207
Cistina intraleucocitária - S	20197
Corpos cetónicos, pesquisa - U	21577
Creatina (análise por cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massa) - S/U	20200
Creatinina - U	21620
Cultura celular em pele e outros tecidos sólidos para estudos metabólicos	34023
Doseamento de pterinas (Ensaio de HPLC) - U	23140
Esteróis, cromatografia (análise por cromatografia gasosa acoplada à espectrometria de massa) - S/LA	20250

_GENÉTICA BIOQUÍMICA - Designação	Código SNS
Estudo bioquímico da cadeia respiratória mitocondrial (complexos I, II, III, II+III e IV em biópsia muscular)	20255
Fenilalanina - sangue em papel de filtro	20257
Fenilalanina, doseamento - S/U	21860
Focagem isoeletrica da transferrina (quantificação das isoformas da transferri-na) - S	20260
Folatos - Doseamento de 5-metiltetrahidrofolato (MTHF) - U	23140
Fosforilase b -cinase eritrocitária - S	20270
Fosforilase em linfócitos - S	20275
Galactosemia (Galactose total) - sangue em papel de filtro	20339
Galactosemia, doseamento Galactose-1-fosfato-uridil transferase (Beutler) - S	22020
Glicogénio hepático ou muscular	20295
Glucose -6 -fosfatase / fosforilase (hepáticas)	20300
Hidroxiprolina livre - U	22197
Hidroxiprolina total - U	22200
Homocisteína total - S	22213
IRT - Tripsina Imuno-Reactiva - sangue em papel de filtro	23185
Lactato (Ácido láctico)- S/U/LCR	22298
Lactose, pesquisa - U	22303
Leucinoase - sangue em papel de filtro	21207
Metionina - sangue em papel de filtro	(1x23130)
Neurotransmissores, doseamento catabolitos - U/LCR	20317
Oxalatos - U	22541
Piruvato - S/LCR	22604
Prova de resposta à sapropterina (Kuvan®) - doseamentos de fenilalanina - sangue em papel de filtro	20257X10
Prova do alopurinol (4 doseamentos de ácido orótico) - U	20333
Rastreio neonatal (25 doenças) - sangue em papel de filtro	20338
Síndrome de smith-lemli-opitz, diagnóstico pré-natal bioquímico, LA	20345
SLO - 7-Dehidrocolesterol (pesquisa) - S	20215
Succinilacetona - sangue em papel de filtro (MS-MS)	(1x23130)
Succinilacetona na urina por GC-MS	(1x23110+1x23130)
Teste de Bratton-Marshall (rastreio de défice em adenilosuccinase) - U	20357
Tirosina - sangue em papel de filtro	(1x23130)
Tirosina - U	22884

LA—Líquido amniótico; LCR—Líquor; S—Sangue; U—Urina



_GENÉTICA MOLECULAR

Metabolismo Intermediário - Patologia

Gene(s)

Código
SNS

Aminoacidopatias/Doenças do transporte de aminoácidos

Cistinúria	SLC7A9/ SLC3A1	36079
Défice em fosfoserina aminotransferase	PSAT	34900(*)
Défice em metionina adenosiltransferase (MAT I/III)	MAT1	36101
Défice em ornitina aminotransferase	OAT	34900(*)
Défice em sulfito-oxidase (combinado - défice por cofactor molibdenio)	MOCS1/ MOCS2/ GEPH	34900(*)
Défice em sulfito-oxidase (isolado)	SUOX	34900(*)
Fenilcetonúria clássica	PAH	36176
Fenilcetonúria, défice de co-factor - dehidropterina redutase (DHPR)	QDPR	34900(*)
Hiperglicinemia não cetótica	GLDC/ AMT/ GCSH	34900(*)
Hiperprolinemia tipo I	PRODH	34900(*)
Hiperprolinemia tipo II	ALDH4A1	34900(*)
Hipoprolinemia, cutis laxa, autosómica recessiva, tipo IIIa	ALDH18A1	34900(*)
Homocistinúria clássica (défice em cistationina beta-sintase)	CBS	36323
Homocistinúria por défice de remetilação	MTHFR	36205
Iminodipeptidúria (défice em prolidase)	PEPD	34900(*)
Iminoglicinúria	SLC36A2	34900(*)
Intolerância às proteínas com lisinúria (LPI)	SLC7A7	34900(*)
Leucínose (MSUD)	BCKDHA/ BCKDHB/ DBT/ DLD	36324
Síndrome de Lowe	OCRL	34900(*)
Síndrome HHH (hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinúria)	SLC25A15	34900(*)
Tirosinemia tipo I	FAH	36304
Tirosinemia tipo II	TAT	36326
Tirosinemia tipo III	HPD	36325

(*) 34900 - Outras análises de biologia molecular

Para mais informações sobre os códigos dos estudos moleculares referentes ao diagnóstico pré-natal, estudo de familiar ou pesquisa de mutação mais frequente, por favor contactar o laboratório.

_GENÉTICA MOLECULAR

Metabolismo Intermediário - Patologia

Gene(s)

Código
SNS

_Défices do ciclo da ureia

Acidúria argininosuccínica	ASL	36002
Argininemia	ARG1	34687
Citrulinemia tipo I	ASS	36082
Síndrome HHH (hiperornitinemia-hiperamonemia- homocitrulinúria)	SLC25A15	34900(*)
Citrulinemia tipo 2	SLC25A13	34900(*)
Hiperinsulinismo, hipoglicemia e hiperamonemia (défice em L-glutamato desidrogenase)	GLUD1	34900(*)

_Acidúrias orgânicas

3-Metilcrotonilglicinúria (3MCC)	MCCC1/MCCC2	36000
Acidúria 2-hidroxi-glutárica, forma D	D2HGDH	34900(*)
Acidúria 2-hidroxi-glutárica, forma L	L2HGDH	36005
Acidúria 3-hidroxi-3-metil-glutárica (3HMG)	HMGCL	34680
Acidúria 3-metil-glutacónica Tipo I (défice em 3-metilglutaconil-CoA hidratase)	AUH	34900(*)
Acidúria 3-metil-glutacónica Tipo II (Síndrome de Barth)	TAZ	34900(*)
Acidúria 3-metil-glutacónica Tipo III (Síndrome de Costeff)	OPA3	34900(*)
Acidúria 3-metil-glutacónica Tipo IV (Síndrome de MEGDEL)	SERAC1	34900(*)
Acidúria 4-hidroxi-butírica (défice em sucínico semialdeído desidrogenase)	ALDH5A1	34900(*)
Acidúria D-glicérica	GLYCTK	34900(*)
Acidúria fumárica (défice em fumarase)	FH	34900(*)
Acidúria glutárica tipo I	GCDH	34682
Acidúria glutárica tipo III	C7orf10	34900(*)
Acidúria Isovalérica	IVD	36004
Acidúria malónica	MLYCD	36006
Acidúria metilmalónica por défice em metilmalonil-CoA epimerase	MCEE	34900(*)
Acidúria metilmalónica tipo Cbl A	MMAA	34900(*)
Acidúria metilmalónica tipo Cbl C	MMACHC	36008
Acidúria metilmalónica tipo Cbl D	MMADHC	36009
Acidúria metilmalónica tipo Cbl F	LMBD1	34900(*)
Acidúria metilmalónica tipo mut ⁻ /mut ^o	MUT	36007

_GENÉTICA MOLECULAR Metabolismo Intermediário - Patologia		Gene(s)	Código SNS
Acidúria mevalónica		MVK	34900(*)
Acidúria 2-metil-3-hidroxi-butírica		HSD17B10	34900(*)
Acidúria isobutírica		ACAD8	34900(*)
Acidúria orótica		UMPS	34900(*)
Acidúria piroglutâmica		OPLAH	34900(*)
Acidúria propiónica		PCCA/PCCB	36322
Alcaptonúria		HGD	34900(*)
Défice em aminoacilase I		ACY1	34900(*)
Défice em metilmalonato semialdeído desidrogenase (MMSDHD)		ALDH6A1	34900(*)
Défice em β -cetotilase		ACAT1	36567
Défice múltiplo das carboxilases - biotinidase		BTB	36086
Défice múltiplo das carboxilases - holocarboxilase sintetase		HLCS	36100
Doença de Canavan, défice em aminoacilase II (acidúria <i>N</i> -acetilaspartica)		ASPA	34900(*)
Encefalopatia etilmalónica		ETHE1	34900(*)
Glicerolúria - Défice em glicerol cínase		GK	34900(*)
Hiperoxalúria tipo I		AGTX	34900(*)
Hiperoxalúria tipo II (acidúria L-glicérica)		GRHPR	34900(*)

_Défices da β -oxidação mitocondrial dos ácidos gordos

Défice da carnitina-palmitoil transferase I (CPT I)	CPT1	36087
Défice da carnitina-palmitoil transferase II (CPT II)	CPT2	36088
Défice da desidrogenase de 3- hidroxi-acil-CoA de cadeia curta (SCHAD)	HADH	36091
Défice da desidrogenase de 3-hidroxi-acil-CoA de cadeia longa (LCHAD)	HADHA	36095
Défice da desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia curta (SCAD)	ACADS	36093
Défice da desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia média (MCAD)	ACADM	36094
Défice da desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia muito longa (VLCAD)	ACADVL	36090
Défice em carnitina-acilcarnitina translocase (CACT)	CACT	36089
Défice em proteína trifuncional mitocondrial (TFP)	HADHA	143450
Défice múltiplo das desidrogenases dos ácidos gordos (MADD) / Acidúria glutárica tipo II	ETFA/ETFB/ETFDH	36107
Défice primário em carnitina (CUD) - Transportador	OCTN2	36108

_Défices do metabolismo dos carboidratos

Galactosemia clássica (défice de galactose-1-fosfato-uridil transferase)	GALT	36181
Galactosemia tipo II (défice em galactocínase)	GALK1	34900(*)
Galactosemia tipo III (défice em uridina difosfato galactose-4-epimerase)	GALE	34900(*)
Glicogenose tipo 0 (défice de glicogénio-sintetase)	GYS2	36185
Glicogenose tipo 1a (défice de glucose-6-fosfatase)	G6PC	34742
Glicogenose tipo 1b/1c	G6PT1(SLC37A4)	34744
Glicogenose tipo III	AGL	34746
Glicogenose tipo IV	GBE1	36327
Glicogenose tipo IX (défice de fosforilase cinase)	PHKA2/PHKB/ PHKG2	36186
Glicogenose tipo V	PYGM	34748
Glicogenose tipo VI	PYGL	36329
Glicogenose tipo VII (défice de fosfofrutoquinase)	PFK-M	36184
Fructose-1,6-bisfosfatase, défice	FBP1	34900(*)
Intolerância hereditária à fructose (défice de aldolase B)	ALDOB	36206
Neutropenia congénita severa	G6PC3	34900(*)
Síndrome da deficiência em GLUT1	SLC2A1	34900(*)

_Outras

Cistinose	CTNS	36564
AGAT - arginina:glycina amidinotransferase, défice	GATM	34900(*)
Aminoacilase I, défice	ACY1	34900(*)
CDG Ia - Doença congénita da glicosilação tipo Ia (défice em fosfomanomutase 2)	PMM2	34691
CDG Ib - Doença congénita da glicosilação tipo Ib (défice em fosfomanose isomerase)	MPI	34900(*)
Citrina, défice (citrulinemia tipo 2)	SLC25A13	36081
Conradi-Hunermann-Happle, Síndrome	EBP	34770
Défice da dimetilglycina desidrogenase	DMGDHD	34900(*)
Défice da GTP- ciclohidrolase	GCH1	36096
Défice em Dehidropterina redutase (DHPR)	QDPR	34900(*)



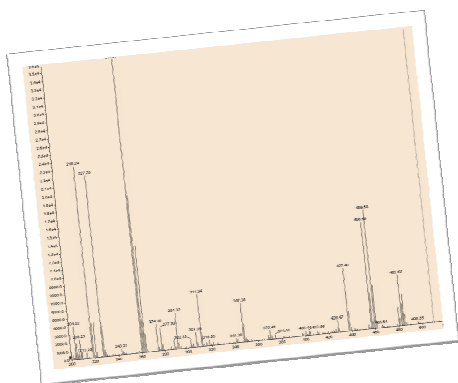
_GENÉTICA MOLECULAR

Metabolismo Intermediário - Patologia

	Gene(s)	Código SNS
Exostoses múltiplas	EXT1 EXT2 EXTL3	34900(*)
GAMT - guanidinoacetato metiltransferase, défice	GAMT	36331
SCOT - succinil-CoA:3-oxoácido CoA transferase, défice	OXCT1	36103
Smith-Lemli-Opitz, Síndrome (SLO)	DHCR7	34772
Transcobalamina II, défice	TCN2	34900(*)
Transcobalamina, défice no receptor (TCbIR/CD320)	CD320	34900(*)
Transportador da creatina, défice	SLC6A8	36332
Trimetilaminúria	FMO3	36328
Xantomatose Cerebrotendinosa	CYP27A1	36330

(*) 34900 - Outras análises de biologia molecular

Para mais informações sobre os códigos dos estudos moleculares referentes ao diagnóstico pré-natal, estudo de familiar ou pesquisa de mutação mais frequente, por favor contactar o laboratório.



_CONTACTOS

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética
Rua Alexandre Herculano 321, 4000-055 Porto – Portugal

Tel. laboratório: +351 223 401 173
Tel. secretariado: +351 223 401 170 / 68
Fax: +351 223 401 109
secretariado.urn@insa.min-saude.pt
www.diagnosticoprecoce.pt
www.insa.pt



_GENÉTICA MOLECULAR	Genes nucleares	Código SNS
Doenças mitocondriais		
Defeitos na camada fosfolipídica da membrana mitocondrial:		
Síndrome de Barth	TAZ	34900(*)
Síndrome MEGDEL	SERAC1	34900(*)
Defeitos da lipoilação (defice de lipoiltransferase 1)	LIPT1	34900(*)
Défice do complexo I da cadeia respiratória mitocondrial	NDUFS1	34900(*)
	NDUFS2	34900(*)
	NDUFS4	34900(*)
	NDUFS7	34900(*)
	NDUFS8	34900(*)
	NDUFV1	34900(*)
	NDUFV2	34900(*)
	NDUFAF1	34900(*)
	NDUFAF2	34900(*)
	NDUFAF4	34900(*)
Défice do complexo II da cadeia respiratória mitocondrial	SDHA	34900(*)
	SDHB	
	SDHC	
	SDHD	
Défice do complexo II+III da cadeia respiratória mitochondrial (défice de ubiquinona)	CABC1	34900(*)
	COQ2	34900(*)
	COQ6	34900(*)
	COQ9	34900(*)
	PDSS1	34900(*)
	PDSS2	34900(*)
Défice do complexo III da cadeia respiratória mitocondrial:	BCS1L	34900(*)
Défice do complexo IV da cadeia respiratória mitocondrial	SURF1	34733
	COX10	34900(*)
	SCO1	34900(*)
	SCO2	34900(*)
	SCO3	34900(*)
Défice do complexo V da cadeia respiratória mitocondrial	ATPAF2 (ATP12)	34900(*)
Dinâmica mitocondrial: atrofia ótica dominante	OPA1	34900(*)
Encefalomiopatia neurogastrointestinal mitocondrial (MNGIE)	TYMP	36337



_GENÉTICA MOLECULAR

Doenças mitocondriais

Genes
nucleares

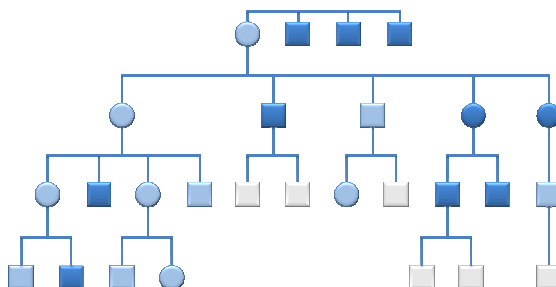
Código
SNS

Rabdomiólise e mioglobínúria	LPIN1	34900(*)
Síndrome da depleção do mtDNA	DGUOK	36339
	MPV17	36340
	RRM2B*	36342
	SUCLA2*	36343
	SUCLG1	36344
	TK2*	36341
Síndrome das deleções múltiplas do mtDNA	POLG*	36333
	POLG2	36334
	C10orf2*	36335
	SLC25A4	36336
	MGME1*	34900(*)
Síndrome de Gracile	TTC19	34900(*)
	DNM1L	34900(*)
Síntese proteica mitocondrial	RARS2	34900(*)
	AARS2	34900(*)
	MTO1	34900(*)
	GFM1	34900(*)
	TUFM	34900(*)
	TSFM	34900(*)
	TRMU	34900(*)
Surdez não síndrómica: conexina 26 conexina 30	GJB2	36083
	GJB6	36084

(*) 34900 - Outras análises de biologia molecular

* Mutações nestes genes podem também estar relacionados quer com a síndrome da depleção mitocondrial, quer com a síndrome das deleções múltiplas;

Para mais informações sobre os códigos dos estudos moleculares referentes ao diagnóstico pré-natal, estudo de familiar ou pesquisa de mutação mais frequente, por favor contactar o laboratório.





_GENÉTICA MOLECULAR Doenças mitocondriais	Genes mitocondriais	Código SNS
Atrofia ótica de Leber (LHON)	MT-ND1/ ND4/ ND6	34712
Cardiomiopatias associadas a alterações do mtDNA	MT-TL (tRNA ^{Leu}) MT-TI (tRNA ^{Ile}) MT-TK (tRNA ^{Lys}) MT-TG (tRNA ^{Gly})	34689
Défice do complexo I da cadeia respiratória mitocondrial	MT- ND1/ ND2/ ND3/ ND4/ ND4L/ ND5/ ND6	34900(*)
Défice do complexo III da cadeia respiratória mitocondrial (Cit b)	MT-CYB	34900(*)
Défice do complexo IV da cadeia respiratória mitocondrial (COX I/ II/ III)	MT-CO1/CO2/CO3	34708
Deleções simples / múltiplas do mtDNA		34704
Diabetes mitocondrial	MT-TL (tRNA ^{Leu}) MT-TE (tRNA ^{Glu})	34710
Encefalomiopatia mitocondrial com acidose láctica e AVCs (MELAS)	MT-TL (tRNA ^{Leu}) MT-ND5 (m.13513G>A)	34714
Epilepsia mioclónica com fibras rotas vermelhas (MERRF)	MT-TK (tRNA ^{Lys})	34716
Estudo molecular do DNA mitocondrial completo		36338
Estudo molecular base do mtDNA - músculo	MT-TL/ MT-TK/ MT- ATP6	34702
Estudo molecular base do mtDNA - sangue	MT-TL/ MT-TK/ MT- ATP6	34703
NARP/Síndrome de Leigh com hereditariedade materna	MT-ATP6 (ATPase 6)	34721
Síndrome da Depleção do mtDNA - quantificação do mtDNA por PCR em tempo real		34900(*)
Surdez não síndrómica (materna)	MT-RNR1 (rRNA12s) MT-TL (tRNA ^{Leu}) MT-TS1 (tRNA ^{Ser})	34776

(*) 34900 - Outras análises de biologia molecular

Para mais informações sobre os códigos dos estudos moleculares referentes ao diagnóstico pré-natal, estudo de familiar ou pesquisa de mutação mais frequente, por favor contactar o laboratório.

MANUAL DE COLHEITAS (simplificado)

SANGUE

Análise	Amostra
17-hidroxiprogesterona	Sangue em papel de filtro (cartão de Guthrie)
7-dehidrocolesterol (pesquisa) / Esteróis (cromatografia)	2mL de sangue em tubo seco ou heparina de lítio
Acilcarnitinas	Sangue em papel de filtro (cartão de Guthrie)
Aminoácidos	2mL de sangue em heparina de lítio
Amónia	2mL de sangue em heparina de lítio
Arginina / Fenilalanina/ Isoleucina / Leucina	Sangue em papel de filtro (cartão de Guthrie)
Biotinidase (qualitativo)	Sangue em papel de filtro (cartão de Guthrie)
CDT %	2mL de sangue em tubo seco
Estudos moleculares	2mL de sangue em EDTA
Galactose	Sangue em papel de filtro (cartão de Guthrie)
Lactato	1mL de sangue em fluoreto de EDTA
Piruvato	1mL de sangue + 1mL de ácido perclórico (1N), a fornecer pelo laboratório
Teste de Beutler	Sangue em heparina de lítio ou sangue em papel de filtro (cartão de Guthrie)
Tripsina imunorreativa (IRT)	Sangue em papel de filtro (cartão de Guthrie)

URINA

Análise	Amostra
Aminoácidos	Primeira micção da manhã ou urina 24 horas
Ácido orótico	Primeira micção da manhã
Ácido oxálico	Urina 24 horas com conservante (ácido clorídrico)
Ácidos orgânicos	Primeira micção da manhã
Metabolismo da creatina	Primeira micção da manhã ou urina 24 horas
Pterinas	Primeira micção da manhã (envio congelada e ao abrigo da luz)

LCR

Análise	Amostra
Aminoácidos	10-15 gotas em tubo seco
Folatos	10-15 gotas em tubo seco (*)
Lactato	10-15 gotas em tubo seco
Neurotransmissores	10-15 gotas em tubo seco (*)
Piruvato	10-15 gotas em tubo seco

(*) Contactar o laboratório para mais informações sobre o protocolo de colheitas e envio de LCR.

BIÓPSIA MUSCULAR

Análise	Amostra
Estudo enzimático da Cadeia Respiratória Mitochondrial	50-100mg de músculo em tubo seco (acondicionado a -70°C)

LÍQUIDO AMNIÓTICO / VILOSIDADES CORIÓNICAS

Para realização de diagnóstico pré-natal (DPN), bioquímico ou molecular, o laboratório deve ser contactado antecipadamente.

As instruções de colheita e envio de amostras, mais completa, poderá ser solicitada ao secretariado da Unidade (e.mail: secretariado.urn@insa.min-saude.pt)

_FIABILIDADE

_RAPIDEZ

_VANGUARDA

Com um crescimento alicerçado nestes três grandes pilares, a Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética apresenta-se como o seu parceiro de excelência no rastreio, diagnóstico, monitorização e investigação em doenças hereditárias do metabolismo.



_AVALIAÇÃO EXTERNA DA QUALIDADE

- **UKNEQAS** - United Kingdom National External Quality Assessment Scheme.
- **ERNDIM** - Quality assurance in laboratory testing for Inborn errors of metabolism.
- **CDC** - Centers for disease control and prevention.
- **SIMMESN** - Società Italiana Per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale.

AC _ENSAIOS ACREDITADOS PELO IPAC

O rastreio neonatal está acreditado para as análises que constam do anexo técnico (<http://www.ipac.pt/docsig/?Y19T-NO91-JX56-16WM>) no âmbito da NP EN ISO 15189, pelo Instituto Português de Acreditação (IPAC)





CONTACTOS

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética.

Rua Alexandre Herculano 321, 4000-055 Porto – Portugal

Telefone secretariado: +351 223 401 170 / 68

Telefone geral: +351 223 401 100

Fax: +351 223 401 109

secretariado.urn@insa.min-saude.pt

www.diagnosticoprecoce.pt

www.insa.pt