



CENTER FOR NEUROSCIENCE AND CELL BIOLOGY  
UNIVERSITY OF COIMBRA, PORTUGAL  
Associação privada sem fins lucrativos  
Reconhecida como pessoa colectiva de utilidade pública

## LABORATÓRIO DE BIOQUÍMICA GENÉTICA

Responsável do laboratório: Prof. Doutora Manuela Grazina



Laboratório Certificado  
Registo nº PT-2011/CEP 3971

**Prazo de envio de relatórios: até 3 semanas. Este é o prazo máximo, que pode ser encurtado, especialmente tendo em conta os prazos de consulta ou casos urgentes.**

## DOSEAMENTO DE AMINOÁCIDOS

### SERVIÇO REQUISITANTE:

Hospital: \_\_\_\_\_ Serviço: \_\_\_\_\_ Médico: \_\_\_\_\_ Nº Mec.: \_\_\_\_\_

Morada de envio de relatórios: \_\_\_\_\_

Contactos: Telefone \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_ e-mail \_\_\_\_\_

Data de requisição: \_\_\_\_-\_\_\_\_-\_\_\_\_ (dia-mês-ano)

### IDENTIFICAÇÃO DO DOENTE:

ETIQUETA (OPCIONAL)

DATA DE PRÓXIMA CONSULTA: \_\_\_\_-\_\_\_\_-\_\_\_\_ (dia-mês-ano)

Nome: \_\_\_\_\_

Data de Nascimento: \_\_\_\_-\_\_\_\_-\_\_\_\_ (dia-mês-ano) Sexo:  F  M Nº Processo: \_\_\_\_\_

Etnia:  Caucasiana  Africana  Asiática  Nativo Americana  Cigana  Outra \_\_\_\_\_

O doente ou o seu representante legal opõe-se a que esta amostra seja usada para investigação, mantendo o anonimato

### DETALHES CLÍNICOS:

Idade de Início: \_\_\_\_\_ História familiar  NÃO  SIM

Familiar Afectado \_\_\_\_\_ Consanguinidade Parental  NÃO  SIM

### HISTÓRIA CLÍNICA:

PKU  Acidémia metilmalónica  Acidúria 3-OH-3metil-glutárica

MSUD  Acidúria glutárica tipo 1  Homocistinúria

3-metilcrotonilglicinúria  Défice holocarboxilase sintetase  Hiperglicinémia não cetótica

Tirosinémia  Ciclo da ureia \_\_\_\_\_  Obesidade

Outra \_\_\_\_\_

OUTROS DADOS CLÍNICOS RELEVANTES: \_\_\_\_\_

### OUTRAS INVESTIGAÇÕES REALIZADAS:

Amónia \_\_\_\_\_ Ácidos orgânicos \_\_\_\_\_

Lactato \_\_\_\_\_ Glicémia \_\_\_\_\_ Piruvato \_\_\_\_\_ Lact/Piruv \_\_\_\_\_

Creatina Cinase \_\_\_\_\_ Lactato do LCR \_\_\_\_\_

B-Hidroxibutirato \_\_\_\_\_ Ceto-Acetato \_\_\_\_\_  $\beta$ -OH-But/Ceto-Acet \_\_\_\_\_

Acidúria 3-metilglutacónica \_\_\_\_\_ Acidémia 3-metilglutárica \_\_\_\_\_

ECG normal  SIM  NÃO EEG normal  SIM  NÃO EcoCG normal  SIM  NÃO

Função hepática normal:  SIM  NÃO FA \_\_\_\_\_ GGT \_\_\_\_\_ TGO \_\_\_\_\_ TGP \_\_\_\_\_

Dados de RMI/TAC: \_\_\_\_\_

Outros Exames: \_\_\_\_\_

**ANÁLISE SOLICITADA E AMOSTRAS****Colheita de preferência em JEJUM (valores de referência estabelecidos para jejum)**

Data de Colheita: \_\_\_\_\_ (dia-mês-ano) Hora de Colheita: \_\_\_\_\_ Data de envio: \_\_\_\_\_ (dia-mês-ano)

Quantidade \_\_\_\_\_ Jejum  NÃO  SIM \_\_\_\_\_ **URGENTE (custo acrescido de 15 euros) – RESPOSTA EM 24 HORAS.** **Confirmo que as instruções de colheita, acondicionamento e transporte foram cumpridas**

Assinatura e nome de quem fez a colheita \_\_\_\_\_

**Nota: O LABORATÓRIO NÃO GARANTE OS RESULTADOS EM AMOSTRAS QUE NÃO CUMPRAM OS REQUISITOS DEFINIDOS NAS INSTRUÇÕES. A COLHEITA É DA RESPONSABILIDADE DE QUEM A REALIZA.**

As amostras (acondicionadas em gelo/ congeladas) podem ser entregues em mão ou enviadas (de preferência na sala 2.01 ou 2.02), ATÉ ÀS 15 HORAS (até às 11 horas, se urgente) acompanhadas deste formulário e do termo de responsabilidade respectivo.

 **Cromatografia de aminoácidos** (código 21207) **Cromatografia de aminoácidos incluindo aloisoleucina\*\* (SÓ NO PLASMA)** (2x código 21207)Tipo de amostra  Plasma  Urina  LCR**Instruções para colheita, acondicionamento e envio de amostras**

Tipo de amostra	Quantidade (ml)	Transporte*	Armazenamento
Sangue, preferencialmente colhido em <b>lítio heparina</b> **NOTA: A recolha do <b>PLASMA</b> deve ser realizada, de preferência, no <b>máximo até 1 hora após a colheita</b> , para garantir o melhor resultado.	3	Em gelo	Centrifugar (4°C, 15 min, 2000g), recolher o plasma e congelar a -20°C.
Plasma (obtido de sangue preferencialmente colhido em <b>lítio heparina</b> , por centrifugação a 4°C, 15 min, 2000g) **NOTA: A recolha do <b>PLASMA</b> deve ser realizada, de preferência, no <b>máximo até 1 hora após a colheita</b> , para garantir o melhor resultado.	1	Preferencialmente congelado	Congelado a -20°C
Urina	5	Preferencialmente congelado	Congelado a -20°C
Líquido cefalorraquidiano (LCR)	1	Preferencialmente congelado	Congelado a -20°C

\*Se o envio for imediato, de preferência, (ATÉ 1 HORA) pode enviar-se em gelo sem congelamento

 **Cromatografia de aminoácidos incluindo homocisteína (SÓ NO PLASMA)** (código 21207)**Instruções para colheita, acondicionamento e envio de amostras**

Tipo de amostra	Quantidade (ml)	Transporte*	Armazenamento
Sangue, colhido em <b>EDTA</b> e imediatamente colocado em gelo NOTA: A recolha do <b>PLASMA</b> deve ser realizada, de preferência, no <b>máximo até 1 hora após a colheita</b> , para garantir o melhor resultado.	3	Em gelo	Centrifugar (4°C, 15 min, 2000g), recolher o plasma e congelar a -20°C.
Plasma (obtido de sangue, colhido em <b>EDTA</b> e imediatamente colocado em gelo, por centrifugação a 4°C, 15 min, 2000g) NOTA: A recolha do <b>PLASMA</b> deve ser realizada, de preferência, no <b>máximo até 1 hora após a colheita</b> , para garantir o melhor resultado.	1	Congelado	Congelado a -20°C

\*Se o envio for imediato, de preferência, (ATÉ 1 HORA) pode enviar-se em gelo sem congelamento

**A preencher na receção da amostra no LBG:**

Nome, data/hora, conformidade \_\_\_\_\_ Id. Interna \_\_\_\_\_

REPRODUÇÃO PROIBIDA