

Deficiência da MCAD

Preparo: Não há

Este exame é realizado somente com solicitação médica
INDISPENSÁVEL Consentimento Informado do paciente ou responsável.

Amostra: Sangue Periférico (Tubo EDTA - tampa violeta).

Transporte: Refrigerado

Rejeição: Material congelado, coagulado, hemolisado. Uso incorreto de
anticoagulante

Método: Reação em Cadeia da Polimerase (PCR)

Referência:

- Negativo para mutação 985 A>G no gene MCAD

Interpretação: Confirmação do Diagnóstico da Deficiência de Acil-CoA
Desidrogenase de Cadeia Média ou distúrbio distúrbios da beta-oxidação dos
ácidos graxos.