



**AMPLIAÇÃO DO TESTE
DO PEZINHO NO SUS:**
Um dicionário para profissionais
da saúde e a população



Coordenação e execução:

Dra Louise Lapagesse de Camargo Pinto, MD, PhD, Médica Geneticista. Professora da faculdade de Medicina da UNISUL, Médica Geneticista Centro de Referência em Doenças Raras, Hospital Infantil.

Joana de Gusmão, Membro da Diretoria da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal e Erros Inatos do Metabolismo.

Colaboração:

Dra Ida Vanessa Doederlein Schwartz. MD, PhD, Médica geneticista, Professora do departamento de Genética e Biologia Molecular/ UFRGS. Chefe do Serviço de Referência de Doenças Raras (SRDR), Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

Acadêmicos de Medicina da UNISUL, Santa Catarina:

Maria Eduarda Calil Netto
Heitor Fernandes Rosa
Angela Bittencourt Cardoso
Eloisa Bissotto Migon
Eulália Caldas Fantinel
Jéssica da Fontoura
Maria Eduarda Maciêski da Silva
Marina Oenning
Sofia Perin dos Santos

Revisão:

Dra Carolina Fischinger Moura de Souza. MD, PhD, Vice-Presidente da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal e Erros Inatos do Metabolismo, Médica Geneticista do SRDR/HCPA. Professora do programa de Pós-Graduação da Saúde da Criança e do Adolescente/ UFRGS.

Prefácio

Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal – SBTEIM

Fundada em 18 de setembro de 1999, a SBTEIM é uma sociedade civil, sem fins lucrativos. Seu objetivo é estimular o estudo e a pesquisa da triagem neonatal e o diagnóstico de doenças de origem genética ou não, que possam prejudicar o desenvolvimento somático, neurológico e/ou psíquico do recém-nascido, e seu tratamento; bem como reunir profissionais de saúde que trabalham com triagem neonatal.

História da Triagem Neonatal Biológica / Teste do Pezinho

O teste do Pezinho iniciou no Brasil em 1976, na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE), em São Paulo. Inicialmente realizava-se somente o diagnóstico de Fenilcetonúria, porém a partir de 1980 incorporou-se a detecção precoce do Hipotireoidismo Congênito. Com a Lei Federal No 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente) iniciou-se a formalização da obrigatoriedade dos testes em todo o território nacional. Em 1992, a legislação federal foi complementada, definindo Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito como as patologias a serem triadas (Portaria GM/MS No 22, de 15 de janeiro de 1992).

Em 2001 o Ministério da Saúde (Portaria GM/MS no 822) decidiu regulamentar as ações de Saúde Pública em Triagem Neonatal e constituiu um Comitê de Assessoria em Triagem Neonatal com o objetivo de levantar e estabelecer os requisitos mínimos para criação e implementação de um Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) e que estabeleceu as linhas mestras da Triagem Neonatal no país.



O Programa Nacional de Triagem Neonatal - PNTN foi criado através da Portaria GM/MS N° 822, de 6 de junho de 2001, com os seguintes objetivos específicos: ampliação da cobertura visando alvo de 100% dos nascidos vivos, a busca ativa dos pacientes triados, sua confirmação diagnóstica, o acompanhamento e tratamento adequados dos pacientes identificados.

O PNTN conta, atualmente, com 6 doenças no seu rol mínimo de patologias triadas, sendo elas: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme e outras hemoglobinopatias, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase. O grande objetivo do PNTN é detectar quem são os indivíduos (bebês) afetados por essas condições e promover o início do tratamento precocemente, vigilância e assistência adequados antes que graves sequelas possam ocorrer.

No dia 26 de maio de 2021 foi sancionada a lei n 14.154 que aprimorou a Lei n 8.069 com relação ao Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), acrescentando um número maior de doenças que devem ser incorporadas e investigadas no exame realizado dentro do Sistema Único de Saúde (SUS). A lei entrou em vigor em maio de 2022 e a implantação vem ocorrendo de forma escalonada, ou seja, por etapas pré-determinadas.

Neste dicionário, você encontrará informações sobre as seguintes doenças:

- 1 Fenilcetonúria
- 2 Hipotireoidismo congênito
- 3 Hemoglobinopatias
- 4 Toxoplasmose congênita
- 5 Deficiência de biotinidase
- 6 Fibrose cística
- 7 Hiperplasia adrenal congênita
- 8 Aminoacidopatias (outras que não a fenilcetonúria)
- 9 Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase
- 10 Acidemias orgânicas
- 11 Galactosemia
- 12 Doenças lisossômicas
- 13 Imunodeficiências primárias
- 14 Atrofia muscular espinhal

Introdução

O presente trabalho tem como objetivo ser uma consulta rápida sobre o Teste do Pezinho para a comunidade em geral.

Conceito

A Triagem Neonatal Biológica (teste do pezinho) é um conjunto de ações preventivas, responsável por identificar precocemente indivíduos com doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endócrinas, para que estes possam ser tratados em tempo oportuno, evitando as sequelas e até mesmo a morte. Além disso, propõe o gerenciamento dos casos positivos através de monitoramento e acompanhamento da criança durante o processo de tratamento.

Mas porque essas doenças foram escolhidas para estarem na Triagem Neonatal?

Os critérios habitualmente usados para programas de triagem, em geral, seguem aqueles propostos por James Wilson e Gunnar Jungner em 1968, em documento publicado pela Organização Mundial da Saúde (OMS), são eles:

- a. A história natural da doença deve ser bem conhecida;
- b. Ser possível a identificação da doença antes do início das manifestações clínicas;
- c. A possibilidade de tratamento em estágio precoce deve trazer maiores benefícios, comparado ao tratamento após manifestação clínica da doença;
- d. Existência de um teste adequado para o diagnóstico em estágio precoce, passível de incorporação nas rotinas para diagnóstico de outras doenças já incorporadas em testes de triagem neonatal;
- e. A incidência da doença deve ser alta na população;
- f. O custo-benefício da triagem populacional deve ser considerado bem como sua efetividade;
- g. Deve existir uma ampla aceitação por parte da população.

Quais são as condições para a ampliação pelo SUS?

- a. Capacidade de expansão dos métodos de diagnóstico para todos os recém-nascidos brasileiros;
- b. Ter um programa logístico para acompanhamento dos casos detectados até o diagnóstico final;
- c. Atender aos princípios de equidade e universalidade do SUS;
- d. Atenção integral aos recém-nascidos e acompanhamento dos diagnosticados atendendo o princípio da integralidade da atenção do SUS;
- e. A existência de Protocolos Clínicos de Diretrizes Terapêuticas- PCDT, de cada doença proposta, publicados pelo Ministério da Saúde;
- f. Tratamento disponível na Assistência Farmacêutica do SUS.

As condições listadas para a triagem ampliada preenchem os critérios determinados acima.



Todo teste de triagem necessita de exames confirmatórios.

Os resultados alterados serão comunicados à família através da busca ativa e esta será encaminhada para o Serviço de Referência em Triagem Neonatal.

Situações em que podem ocorrer quadros Falsos Resultados Positivos:

Fenilcetonúria (PKU)	Nutrição parenteral, doenças do fígado e imaturidade das enzimas do fígado.
Hipotireoidismo congênito	Prematuridade, baixo peso ao nascer; exposição ao iodo, dopamina e/ou esteróides, deficiência de iodo e coleta precoce.
Hemoglobinopatias	-
Toxoplasmose congênita	-
Deficiência de biotinidase	Alterações analíticas pela conservação da amostra (calor), icterícia, prematuro e baixo peso.
Fibrose cística	Hipóxia, estresse fisiológico ou respiratório, apgar baixo, órgão danificado, trissomias (13, 18 e 21), disfunção renal, hipoglicemia, RN heterozigoto para FC e coleta precoce.
Hiperplasia adrenal congênita (HAC)	Estresse, prematuridade, baixo peso, precocidade na coleta.
Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase	-
Acidemias orgânicas	-
Galactosemia	Calor, umidade ou envelhecimento (relacionados a amostra no papel filtro).
Doenças lisossômicas	-
Imunodeficiências primárias	-
Atrofia muscular espinhal	-

Situações em que podem ocorrer quadros Falsos Resultados Negativos:

Fenilcetonúria (PKU)	Coleta precoce, coleta em poucas horas pós-transfusão ou uso do suporte vital extracorpóreo.
Hipotireoidismo congênito	Prematuridade com aumento tardio de TSH; uso do suporte vital extracorpóreo, uso de esteroides ou dopamina.
Hemoglobinopatias	Transfusão de hemácias e uso do suporte vital extracorpóreo.
Deficiência de biotinidase	Transfusão e uso do suporte vital extracorpóreo.
Fibrose cística	Insuficiência pancreática em recém-nascidos com fibrose cística, íleo meconial, fibrose cística de aparecimento tardio e uso do suporte vital extracorpóreo.
Hiperplasia adrenal congênita (HAC)	Tratamento materno com esteroides para prevenção de parto prematuro.
Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase	-
Acidemias orgânicas	-
Galactosemia	Transfusão de hemácias (transfusão pré e pós-natal) e uso do suporte vital extracorpóreo.
Doenças lisossômicas	-
Imunodeficiências primárias	-
Atrofia muscular espinhal	-

Obs.1: Algumas medidas são importantes para garantir que o resultado do teste do pezinho é confiável, são elas: a coleta realizada por um profissional capacitado, a amostra coletada entre o 3º e 7º dia de vida e com quantidade de sangue suficiente para ser analisada, armazenar a amostra em condições adequadas (proteger das condições climáticas adversas), enviar as amostras o mais breve possível e em caso de dúvidas com os resultados contactar o laboratório o quanto antes.

Obs.2: É importante ressaltar que em casos específicos (prematuros, baixos peso ao nascer e demais comorbidades) o teste deverá ser coletado em, no mínimo, 3 amostras coletadas em tempos diferentes.



Glossário

A seguir, apresentamos um glossário contendo termos médicos amplamente utilizados ao discutirmos doenças raras e testes de triagem.

Acidemias orgânicas: são um grupo de doenças metabólicas hereditárias raras que afetam o processamento de aminoácidos e ácidos orgânicos no corpo. Nessas condições, certas enzimas responsáveis pela quebra dessas substâncias estão ausentes ou não funcionam corretamente.

Análise molecular de um gene: identificar e caracterizar as sequências de DNA que compõem o gene, incluindo sua estrutura, função e variações genéticas.

Análise pelo método colorimétrico: é uma técnica usada para determinar a concentração de uma substância em uma amostra com base na mudança de cor que ocorre em uma reação química específica.

Cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massa em amostra de urina: é uma técnica analítica que combina a separação dos componentes presentes na urina por cromatografia gasosa e a identificação desses componentes por espectrometria de massa. A cromatografia gasosa separa compostos orgânicos da urina e, em seguida, a espectrometria de massa os identifica com base em sua massa molecular e fragmentação característica.

Cromatografia líquida de alta performance (HPLC): é uma técnica usada para separar diferentes substâncias em uma mistura líquida, essas substâncias serão separadas e os componentes serão detectados e quantificados.

Doença autossômica dominante: nesse caso apenas um gene com defeito é suficiente para causar a doença. Esse gene pode ter sido herdado ou não de um dos pais.

Doença autossômica recessiva: ocorre quando uma pessoa herda duas cópias defeituosas de um gene, uma do pai e outra da mãe. Nesse caso, ambas as cópias do gene precisam ser defeituosas para que a doença seja manifestada.

Doença genética hematológica: é uma condição em que há um defeito genético que afeta o sistema hematológico, que inclui o sangue, a medula óssea e os órgãos relacionados. Essas doenças podem afetar a produção e ou a função de células sanguíneas ou a coagulação sanguínea.

Doença genética ligada ao cromossomo X: é uma condição em que o gene defeituoso está localizado no cromossomo X. Como os homens têm apenas um cromossomo X, se herdarem o gene defeituoso, geralmente desenvolverão a doença. As mulheres têm dois cromossomos X, o que significa que podem ser portadoras do gene defeituoso sem apresentar sintomas, mas têm 50% de chance de transmiti-lo para seus filhos. O gene defeituoso pode ter sido herdado ou não.

Doença genética metabólica: é uma condição em que há um defeito ou alteração nos processos metabólicos (defeito enzimático) do organismo devido a uma alteração genética.

Doença genética metabólica endocrinológica: é uma condição em que há um defeito genético que afeta o sistema endócrino, responsável pela produção e regulação de hormônios no organismo.

Doença genética neurodegenerativa: é uma condição em que ocorre degeneração progressiva e irreversível das células nervosas no sistema nervoso. Com o tempo, essa degeneração leva a problemas neurológicos, como perda de função motora, cognitiva e/ou sensorial.

Doença lisossômica de depósito: é uma condição genética em que ocorre o acúmulo anormal de substâncias nos lisossomos das células. Nas doenças lisossômicas de depósito, ocorre uma deficiência ou ausência de uma enzima específica necessária para processar ou degradar certas substâncias.

Dosagem de cloretos no suor: é um teste realizado para avaliar os níveis de cloreto presentes no suor de uma pessoa.

Dosagem em papel filtro: é um método laboratorial utilizado para análise quantitativa de substâncias em amostras líquidas. Consiste em aplicar a amostra sobre um papel filtro, que absorve o líquido e retém os componentes da substância que está sendo analisada. Em seguida, o papel filtro é processado e os componentes são medidos ou analisados de acordo com o método específico empregado.

Dosagem fluorimétrica: é um método analítico que utiliza a emissão e detecção de luz fluorescente para quantificar a presença ou concentração de uma substância específica em uma amostra.

Dosagem por quimiluminescência: é uma técnica analítica que utiliza a detecção de luz emitida durante uma reação química para quantificar a presença ou concentração de uma substância em uma amostra.

Ensaio enzimático colorimétrico: é um método de análise que utiliza enzimas para catalisar reações químicas específicas e produzir uma mudança de cor detectável.

Erros inatos da imunidade: são condições genéticas em que o sistema imunológico do indivíduo não funciona adequadamente. Isso resulta em uma resposta imune enfraquecida, tornando a pessoa mais suscetível a infecções recorrentes e graves.

Espectrometria de massa em tandem: é uma técnica avançada usada para analisar e identificar substâncias complexas. Primeiro, a substância é quebrada em fragmentos menores. Em seguida, esses fragmentos são examinados em um segundo equipamento que os separa e mede sua massa (peso). É como se estivéssemos "desmontando" a substância e estudando suas partes separadamente.

IgA: imunoglobulina A

IgM: imunoglobulina M

Imunoensaio enzimático: é uma técnica laboratorial que utiliza enzimas e anticorpos para detectar a presença de uma substância específica em uma amostra.

Reação quantitativa em cadeia da polimerase (PCR): uma técnica de biologia molecular que amplifica rapidamente uma região específica de DNA. Ela usa ciclos de aquecimento e resfriamento para permitir que enzimas amplifiquem em grande quantidade a região alvo, tornando-a detectável e facilitando análises genéticas.



Sequenciamento genético do DNA: é uma técnica que permite "ler" o código genético de um organismo. O DNA é uma molécula que contém instruções para a formação e funcionamento de todas as células do nosso corpo. Ao sequenciar o DNA, podemos descobrir a ordem exata das "letras" do código genético, chamadas de nucleotídeos.

T4: hormônio tiroxina

Técnica de amplificação multiplex de sondas dependente de ligação (MLPA): é um método de análise molecular que permite a amplificação simultânea de várias sequências de DNA ou RNA em uma única reação. Nessa técnica, são utilizadas sondas específicas que se ligam às sequências de interesse. Cada sonda é marcada com um sinal fluorescente distinto, permitindo a identificação e diferenciação das sequências amplificadas. Essa abordagem multiplex é útil quando se deseja analisar múltiplos alvos genéticos ao mesmo tempo, economizando tempo e recursos.

Teste da atividade da G6PD: é um exame laboratorial usado para avaliar a quantidade e a atividade da enzima glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) no sangue. A G6PD é uma enzima importante para proteger as células vermelhas do sangue contra danos oxidativos. Deficiência de G6PD, que pode causar anemia hemolítica (destruição prematura das células vermelhas do sangue) quando as células são expostas a certos medicamentos, alimentos ou infecções.

Tripsinogênio imunorreativo: é uma forma inativa da enzima tripsina, produzida pelo pâncreas. Ele pode ser detectado por meio de técnicas imunológicas, como testes de imunoensaio. A presença de tripsinogênio imunorreativo pode ser indicativa de danos ou disfunção pancreática.

TSH: hormônio tireoestimulante.





Doenças



Observação: as primeiras 6 doenças já estão sendo triadas na maior parte dos estados brasileiros.

I. Fenilcetonúria

Qual é a classificação desta doença triada?	É uma doença genética metabólica.
Qual é o exame feito no teste do pezinho?	Dosagem fluorimétrica de fenilalanina no papel filtro.
Qual o exame confirmatório?	Dosagem de fenilalanina no plasma e dosagem de tirosina.
Qual o mecanismo de herança da doença?	Autossômica recessiva.
Quais são as maiores complicações quando o diagnóstico é tardio e/ou não foi realizada a triagem neonatal?	O déficit intelectual irreversível é a maior preocupação, porém outras complicações podem ser: convulsões, déficits motores, problemas no neurodesenvolvimento, irritabilidade e outros sintomas psiquiátricos.

2. Hipotireoidismo Congênito

Qual é a classificação desta doença triada?	É uma doença genética metabólica endocrinológica.
Qual é o exame feito no teste do pezinho?	Dosagem do TSH amostra de sangue coletada em papel-filtro.
Qual o exame confirmatório?	Dosagem por quimiluminescência do T4 total e do TSH ou T4 livre em amostra de sangue venoso.
Qual o mecanismo de herança da doença?	Na maioria dos casos é multifatorial.
Quais são as maiores complicações quando o diagnóstico é tardio e/ou não foi realizada a triagem neonatal?	Atraso de desenvolvimento, retardo mental, dificuldade na alimentação levando a crescimento deficiente, atraso na dentição, retardo na maturação óssea e dificuldades respiratórias.

3. Hemoglobinopatias

Qual é a classificação desta doença triada?	É uma doença genética hematológica.
Qual é o exame feito no teste do pezinho?	Cromatografia líquida de Alta Performance (HPLC) do sangue em papel-filtro.
Qual o exame confirmatório?	Eletroforese de hemoglobina ou focalização isoelétrica.
Qual o mecanismo de herança da doença?	Herança autossômica recessiva.
Quais são as maiores complicações quando o diagnóstico é tardio e/ou não foi realizada a triagem neonatal?	Anemia, atraso de crescimento, esplenomegalia e infecções repetidas. Além de obstrução vascular e infartos dolorosos em ossos, músculos, baço e pulmões.

4. Toxoplasmose congênita

Qual é a classificação desta doença triada?	É uma doença infecciosa congênita.
Qual é o exame feito no teste do pezinho?	Imunoensaio enzimático de sangue em papel-filtro.
Qual o exame confirmatório?	Métodos sorológicos tradicionais, IgA e IgM no soro.
Qual o mecanismo de herança da doença?	É uma doença infecciosa, não genética.
Quais são as maiores complicações quando o diagnóstico é tardio e/ou não foi realizada a triagem neonatal?	Danos neurológicos, retardo no desenvolvimento, problemas visuais, auditivos e cardíacos, além de risco de morte fetal.

5. Deficiência de biotinidase

Qual é a classificação desta doença triada?	É uma doença genética metabólica.
Qual é o exame feito no teste do pezinho?	Análise pelo método colorimétrico sangue em papel-filtro.
Qual o exame confirmatório?	Dosagem quantitativa da atividade da biotinidase pelo método fluorimétrico no sangue.
Qual o mecanismo de herança da doença?	Autossômica recessiva.
Quais são as maiores complicações quando o diagnóstico é tardio e/ou não foi realizada a triagem neonatal?	Hipotonia, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, convulsões, alopecia (problemas de falta de cabelo), vermelhidão na pele, conjuntivite, infecções, alterações visuais e auditivas.

6. Fibrose Cística

Qual é a classificação desta doença triada?	É uma doença genética não metabólica.
Qual é o exame feito no teste do pezinho?	Dosagem do tripsinogênio imunorreativo (IRT).
Qual o exame confirmatório?	Dosagem de cloretos no suor (“teste do suor”).
Qual o mecanismo de herança da doença?	Autossômica recessiva.
Quais são as maiores complicações quando o diagnóstico é tardio e/ou não foi realizada a triagem neonatal?	“Suor salgado”, infecções respiratórias de repetição, insuficiência pancreática.

7. Hiperplasia Adrenal Congênita

Qual é a classificação desta doença triada?	É uma doença genética metabólica.
Qual é o exame feito no teste do pezinho?	Dosagem da 17-hidroxiprogesterona (17-OHP) no papel filtro.
Qual o exame confirmatório?	Dosagem plasmática da 17-OHP e de outros hormônios da suprarrenal.
Qual o mecanismo de herança da doença?	Autossômica recessiva.
Quais são as maiores complicações quando o diagnóstico é tardio e/ou não foi realizada a triagem neonatal?	Pode levar a virilização genital em recém-nascidos do sexo feminino, crescimento acelerado durante a infância, aparecimento precoce de características sexuais secundárias em meninos, virilização em meninas, desidratação, desequilíbrio eletrolítico, níveis anormais de hormônios esteroides e risco de crises adrenais. Os sintomas variam com a gravidade da condição e podem levar a emergências médicas se não forem tratados podendo levar a morte.

8. Aminoacidopatias (outras que não a Fenilcetonúria)

Qual é a classificação desta doença triada?	É uma doença genética metabólica.
Qual é o exame feito no teste do pezinho?	Análise no papel filtro por espectrometria de massa tandem.
Qual o exame confirmatório?	Perfil de aminoácidos quantitativo do plasma.
Qual o mecanismo de herança da doença?	Autossômica recessiva.
Quais são as maiores complicações quando o diagnóstico é tardio e/ou não foi realizada a triagem neonatal?	Devido ao grande número de doenças contidas nesse grupo, o espectro de sinais e sintomas é muito amplo. Destacam-se aqui manifestações que ocorrem rapidamente na criança muitas vezes levando a internações por acidose no sangue, coma, infecções, dificuldade em ganhar peso, crescimento e desenvolvimento. Os sintomas são parecidos com uma intoxicação aguda ou crônica podendo levar a morte.

9. Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD)

Qual é a classificação desta doença triada?	É uma doença metabólica genética.
Qual é o exame feito no teste do pezinho?	Determinação quantitativa da enzima pelo método de fluorescência realizada em papel filtro.
Qual o exame confirmatório?	Teste de atividade da G6PD.
Qual o mecanismo de herança da doença?	Ligado ao cromossomo X.
Quais são as maiores complicações quando o diagnóstico é tardio e/ou não foi realizada a triagem neonatal?	No recém-nascido icterícia neonatal. A exposição a agentes exógenos (drogas, infecções, ingestão de feijão fava) pode levar a anemia hemolítica aguda.

10. Acidemias Orgânicas

Qual é a classificação desta doença triada?	É uma doença genética metabólica.
Qual é o exame feito no teste do pezinho?	Análise do papel filtro por espectrometria de massa em tandem.
Qual o exame confirmatório?	Análise de ácidos orgânicos por cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massa (CG/EM) em urina.
Qual o mecanismo de herança da doença?	Autossômica recessiva.
Quais são as maiores complicações quando o diagnóstico é tardio e/ou não foi realizada a triagem neonatal?	Devido ao grande número de doenças contidas nesse grupo, o espectro de sinais e sintomas é muito amplo. Destacam-se aqui manifestações que ocorrem rapidamente na criança muitas vezes levando a internações por acidose no sangue, coma, infecções, dificuldade em ganhar peso, crescimento e desenvolvimento. Os sintomas são parecidos com uma intoxicação aguda ou crônica podendo levar a morte.

11. Galactosemia

Qual é a classificação desta doença triada?	É uma doença genética metabólica.
Qual é o exame feito no teste do pezinho?	Dosagem de galactose total no papel filtro por ensaio enzimático-colorimétrico.
Qual o exame confirmatório?	Dosagem plasmática de galactose no sangue e atividade da enzima GALT eritrocitária.
Qual o mecanismo de herança da doença?	Autossômica recessiva.
Quais são as maiores complicações quando o diagnóstico é tardio e/ou não foi realizada a triagem neonatal?	No recém-nascido, se manifesta através de vômitos, hepatomegalia, hipoglicemia, letargia, icterícia, infecção grave, sangramentos podendo levar a morte se não tratada imediatamente, articulares e esqueléticas, e atraso do crescimento pômbero-estatural.

12. Doenças Lisossômicas

Qual é a classificação desta doença triada?	Doenças lisossômicas de depósito.
Qual é o exame feito no teste do pezinho?	Espectrometria de massa em tandem.
Qual o exame confirmatório?	As doenças lisossômicas de depósito compõem um grupo de mais de 70 doenças de distúrbios metabólicos hereditários que resultam de defeitos na função dos lisossomos. O diagnóstico laboratorial pode ser feito pela análise na urina, por dosagem enzimática específica, e pelo sequenciamento genético do DNA.
Qual o mecanismo de herança da doença?	A maioria são doenças autossômicas recessivas, mas algumas das doenças desse grupo são ligadas ao cromossomo X (Ex. Doença de Fabry e Mucopolissacaridose tipo II)
Quais são as maiores complicações quando o diagnóstico é tardio e/ou não foi realizada a triagem neonatal?	Devido ao grande número de doenças contidas nesse grupo, o espectro de sinais e sintomas é muito amplo. Os acometimentos da doença são no corpo todo e envolve vários órgãos e tecidos. De uma forma geral: problemas cardíacos, nos ossos, fígado, baço, crescimento, audição, visão e atraso do desenvolvimento

13. Imunodeficiências Primárias

Qual é a classificação desta doença triada?	Erros inatos da imunidade, representando um grupo de mais de 130 doenças.
Qual é o exame feito no teste do pezinho?	Reação quantitativa em cadeia da polimerase.
Qual o exame confirmatório?	Quantificação de células T e/ou células B por citometria de fluxo.
Qual o mecanismo de herança da doença?	A maioria são doenças autossômicas recessivas.
Quais são as maiores complicações quando o diagnóstico é tardio e/ou não foi realizada a triagem neonatal?	Infecções recorrentes e extremamente graves, podendo levar os pacientes a óbito.



14. Atrofia muscular espinhal

Qual é a classificação desta doença triada?	Doença genética neurodegenerativa.
Qual é o exame feito no teste do pezinho?	Análise molecular do gene SMN por PCR.
Qual o exame confirmatório?	Análise molecular do gene SMN por PCR (diagnóstico de mutações) e técnica de MLPA (diagnóstico de deleções e duplicações).
Qual o mecanismo de herança da doença?	Autossômico recessivo.
Quais são as maiores complicações quando o diagnóstico é tardio e/ou não foi realizada a triagem neonatal?	Por ser uma doença neurodegenerativa que afeta os neurônios motores, ocorre fraqueza das pernas e braços, atrofia dos músculos, dificuldades respiratórias progressivas, falta de sustento da cabeça e incapacidade de deglutir alimentos.





SBTEIM

Sociedade Brasileira

Triagem Neonatal

Erros Inatos do Metabolismo