



TESTES DE TRIAGEM NEONATAL



A TRIAGEM

A triagem neonatal é uma ação preventiva que investiga se recém-nascidos assintomáticos (sem sintomas) possuem risco aumentado para o desenvolvimento de doenças. Com diagnóstico precoce, é possível realizar o tratamento de algumas dessas doenças antes do início dos sinais e sintomas, reduzindo ou evitando as sequelas associadas.



TESTE DO PEZINHO

O teste do pezinho é utilizado para detectar precocemente diversas doenças metabólicas, genéticas, endócrinas e infecciosas que podem comprometer o desenvolvimento e a qualidade de vida da criança. Realizado de preferência após o segundo dia de vida, a escolha por um teste expandido (teste composto por vários exames abrangendo um maior número de doenças) amplia a possibilidade de um diagnóstico precoce.



PERFIL TANDEM

É um conjunto de exames que complementam o teste do pezinho básico ou expandido e utiliza técnica de Espectrometria de Massa em Tandem (EMT) para a detecção de ainda mais doenças. A maioria dessas doenças pode provocar lesões permanentes e atraso no desenvolvimento do bebê.



TESTE DA BOCHECHINHA

É um teste através do qual são analisados mais de 500 genes que podem causar doenças no bebê e que possuem tratamento disponível. É recomendado para triar doenças raras em bebês assintomáticos.

Teste do Pezinho

DOENÇAS E EXAMES CORRELACIONADOS

NO LPC O
PEZI MASTER
INCLUI O
PERFIL
TANDEM

DOENÇAS	EXAME	PEZI MASTER	PEZI PLUS
Fenilcetonúria e outras Hiperfenilalaninemias	Fenilalanina (MS/MS)	✓	✓
Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias	Avaliação das Hemoglobinas	✓	✓
Hiperplasia Adrenal Congênita	17 OH Progesterona	✓	✓
Fibrose Cística	Tripsina Imunoreativa	✓	✓
Deficiência de Biotinidase	Atividade da Biotinidase	✓	✓
Toxoplasmose congênita	IgM Anti-Toxoplasma gondii	✓	✓
Hipotireoidismo congênito (TSH e T4)	TSH e T4	✓	✓
Galactosemias	Galactose total	✓	✓
Deficiência de G6PD	Atividade da G6PD	✓	✓
Rubéola Congênita	IgM Anti Rubéola	✓	✓
Distúrbios da Beta-Oxidação dos Ácidos Graxos e das Acidemias Orgânicas	Análise qualitativa de acilcarnitinas - Tandem Qualitativo	✓	
Aminoacidopatias e Distúrbios do Ciclo da Uréia	Análise qualitativa dos aminoácidos (MS/MS)	✓	

No Laboratório LPC, além de contar com o Teste do Pezinho Master (Ampliado/Expandido), o Pediatra pode, a critério clínico/epidemiológico ou solicitação familiar, ampliar a investigação de outras doenças, acrescentando exames, conforme sua necessidade.

Exames complementares

SCID, AGAMA e outras Imunodeficiências Congênitas (Incluso no Teste da Bochechinha, porém pode ser realizado separadamente para um resultado mais rápido)	Detecção de cópias de TREC e KREC
Surdez Congênita (No Teste da Bochechinha são pesquisados 3 genes: GJB2, GJB6, MYH9)	Pesquisa Surdez Congênita GJB2
	Painel de Surdez Básico - 2 Genes
	Painel de Surdez Completo - Mais de 100 genes
Perfil de Aminoacidopatias em Tadem Qualitativo (Já inclusos no PEZI MASTER do LPC)	Análise qualitativa dos Aminoácidos e Acilcarnitinas (MS/MS)
Perfil Tandem Quantitativo	Perfil de Aminoacidopatias Quantitativo Perfil de Acilcarnitinas Quantitativo
Perfil Bioquímico para Doenças Lisossômicas (Incluso no Teste da Bochechinha)	Doença de Gaucher, Doença de Pompe Doença de Fabry, Mucopolissacaridose Tipo 1
Atrofia Muscular Espinhal (AME 5q) (Incluso no Teste da Bochechinha)	Pesquisa da deleção em homozigose do exon 7 do gene SMN1

O teste da Bochechinha tem um prazo de entrega do resultado maior que os exames complementares realizados individualmente.

Teste da Bochechinha

Trata-se de um teste de triagem neonatal genética que é realizado para complementar a triagem no neonatal tradicional (teste do pezinho), expandindo o leque de doenças analisadas e contribuindo para identificação precoce de doenças raras graves muitas vezes silenciosas.

São 540 doenças genéticas distribuídas em 14 categorias:

 Deficiências Auditivas	 Doenças Imunológicas
 Doenças Cardiovasculares e Dislipidemias NOVA!	 Doenças Neurológicas
 Doenças do Metabolismo de Vitaminas e Minerais	 Doenças Pulmonares
 Doenças Endócrinas	 Doenças Renais
 Doenças Esqueléticas	 Erros Inatos do Metabolismo
 Doenças Hematológicas	 Farmacogenética NOVA!
 Doenças Hepáticas e Gastrointestinais	 Neoplasias

A coleta do DNA da bochechinha do bebê é muito rápida e indolor. Em menos de 1 minuto, é possível realizá-la, sem apresentar nenhum risco ao bebê.

- Coleta por swab bucal, rápida e indolor.
- Para bebês assintomáticos.
- Possibilita identificação precoce de doenças raras e silenciosas.
- Complementa o Teste do Pezinho.

Principais diferença entre os exames

	Amostra coletada	Nº de Doenças Analisadas	Quando pode ser realizado	Pesquisa Imunodeficiências congênitas?	Técnica utilizada	Necessita confirmação complementar?*
Teste do Pezinho + Perfil Tandem	Sengue	de 6 a 60	Após as primeiras 24 horas do nascimento	Não, mas pode ser complementado	Fluorimetria, Enzimática, FIE, HPLC, Espectrometria de massas em tandem	Sim
Teste da Bochechinha	Cotonete (swab) na parte interna da bochecha	Mais de 540	A partir do primeiro dia de vida e sem limite de idade	Sim	Sequenciamento da Nova Geração (NGS)	Sim

Atenção: Os teste da Bochechinha é um teste complementar ao Teste do Pezinho. Eles se complementam para uma triagem neonatal mais ampla.

*Um resultado alterado nos testes de triagem significa que o seu bebê deverá ser submetido a exames complementares para confirmar ou excluir uma doença. Um resultado inicial alterado, não confirmado em exames posteriores, pode ser causado por condições transitórias ou interferências biológicas que não configuram doença.

Mais serviços para seu bebê!

Pacotes de Vacinas

Primeiro Brinco

Cadastro Antecipado

Exames de Urgência

LPC Móvel

