

# *Teste do Pezinho*



**A certeza de  
fazer o melhor  
por seu filho.**

**DLE**<sup>®</sup>

Genética Humana  
e Doenças Raras

## O que é o Teste do Pezinho?

É um conjunto de exames realizado a partir de gotinhas de sangue do bebê colhidas em papel filtro especial, nos primeiros dias após o seu nascimento.

Este teste deve ser realizado em todo recém-nato com o objetivo de identificar a possibilidade do bebê ser portador de alguma doença que, se não for tratada corretamente, pode causar danos irreversíveis se não for tratada a tempo.

## Por que meu bebê deve fazer o Teste do Pezinho?

Este teste permite o diagnóstico precoce de diversas doenças que se apresentam geralmente assintomáticas no período neonatal, o que possibilita o tratamento específico, diminuição ou eliminação de lesões irreversíveis, como deficiência mental, deficiências físicas e até mesmo a morte.

## O meu bebê parece normal, mesmo assim ele precisa fazer o teste?

Crianças aparentemente saudáveis ao nascimento podem levar até meses ou anos para manifestar os primeiros sintomas da doença.

Muitas crianças com doenças metabólicas são provenientes de famílias sem história dessas condições.



Para prevenir danos irreversíveis é importante que o diagnóstico seja precoce e que o tratamento com dieta ou medicamentos indicados por um profissional de saúde qualificado, seja iniciado o quanto antes.

Mesmo que você tenha outros filhos mais velhos, e estes sejam saudáveis, é aconselhável fazer o teste no seu bebê.

## Quando devo realizar o Teste do Pezinho no meu bebê?



Como recomendação geral, e para maior efetividade da triagem neonatal, deve-se realizar a tomada da amostra de sangue do bebê a partir de **48h** após o nascimento e até o **5º (quinto)** dia de vida.

O Teste do Pezinho DLE é um teste de Triagem Neonatal que usa a moderna técnica de **Espectrometria de Massas em Tandem (EMT)** para a investigação de Doenças Metabólicas Hereditárias, também chamadas de Erros Inatos do Metabolismo.

A coleta ideal deve ser realizada no período citado acima, garantindo assim o diagnóstico precoce e a eficiência do tratamento, caso venha a ser necessário, mas a coleta além deste período não invalida o teste.

## Por que o teste do pezinho deve ser realizado logo após o nascimento?

Antes do nascimento, o feto está relativamente “protegido” dos malefícios de uma doença metabólica em virtude da função da placenta materna quanto ao fornecimento de nutrientes e filtragem de metabólitos tóxicos.

Muitas doenças metabólicas são “desmascaradas” nos primeiros dias de vida após o nascimento, pois

o bebê não pode mais se beneficiar da “ajuda fisiológica da mãe” para compensar as deficiências de seu metabolismo.

No início, os sinais e sintomas das doenças podem ser sutis e dependendo do grau de deficiência metabólica vão se tornando cada vez mais aparentes e difíceis de tratar, por isso, o teste do pezinho deve ser realizado logo após o nascimento, de preferência na alta do berçário, para evitar lesões irreversíveis e até mesmo a morte provocada por algumas destas doenças.

## Como é realizada a coleta?

Todos os Testes do Pezinho são realizados a partir de gotinhas de sangue colhidas em **papel filtro especial**, que podem ser retiradas do calcanhar do bebê ou através de punção venosa em casos específicos.

O Teste do Pezinho é colhido preferencialmente no calcanhar por ser uma parte do corpo rica em finos vasos sanguíneos, o que facilita a obtenção de sangue. A coleta geralmente ocorre através de uma única punção, rápida e quase indolor para o bebê.



## Existem diferentes tipos de Teste do Pezinho?

Sim, existem diferentes testes que são compostos por diferentes grupos de exames.

A principal diferença entre os Testes do Pezinho está na tecnologia utilizada para análise e na quantidade de doenças e condições pesquisadas.

No Brasil, o teste básico deve ser realizado em todo recém-nato de forma obrigatória conforme determinação do Ministério da Saúde.

Os outros tipos de Teste do Pezinho são cobertos pelos principais planos de saúde e abrangem um número maior de exames.

Para sua maior tranquilidade, você pode complementar o teste do seu filho com qualquer uma das doenças oferecidas nos Testes do Pezinho do DLE, possibilitando uma investigação mais abrangente.

Para mais informações sobre os tipos de Teste do Pezinho acesse [dle.com.br/testedopezinho](http://dle.com.br/testedopezinho).

COMPLETO

EXPANDIDO\*

MASTER

PLUS

AMPLIADO

BÁSICO

## Onde eu encontro os Testes do Pezinho realizados por Espectrometria de Massas em Tandem (EMT)?

Nas maternidades, consultórios e clínicas pediátricas, clínicas de vacinação, unidades de terapia intensiva, laboratórios clínicos e centros de diagnósticos parceiros do DLE por todo o Brasil.

Certifique-se de que o serviço de sua preferência está credenciado junto ao Laboratório DLE, para ter a certeza de que o teste do bebê seja realizado por EMT.

## E o que acontece após a coleta do teste?

O kit de papel filtro especial, com o sangue colhido e seco deverá ser acondicionado e enviado ao Laboratório DLE. O resultado do teste será disponibilizado a partir do terceiro dia útil, após a chegada da amostra biológica ao setor técnico do laboratório.

## O que fazer com um resultado alterado?



Todo resultado do Teste do Pezinho deve ser apresentado ao médico solicitante. Se a criança apresentar um resultado alterado, serão sugeridos exames complementares para confirmar ou afastar a possibilidade da doença, pois algumas crianças com resultado de triagem alterado não portam doenças.

## Qual o melhor Teste do Pezinho para o meu bebê?

Esta é uma decisão que deverá ser tomada em conjunto pelos pais e o Pediatra.

Caso seja a primeira vez que o bebê irá realizar o teste, o Pediatra deverá preencher um pedido especificando os exames individualmente, ou indicar um teste que reúna o conjunto de exames relacionados às doenças escolhidas para serem pesquisadas.

## Quais as doenças detectadas no Teste do Pezinho?

O laboratório DLE, por meio da moderna técnica da **Espectrometria de Massas em Tandem (EMT)**, **análises de DNA (Biologia Molecular)** e outras técnicas de última geração, consegue identificar cerca de 60 doenças e outras condições, conforme descrito a seguir de forma resumida:

## ■ Doenças avaliadas por Espectrometria de Massas em Tandem

### Distúrbios da Beta Oxidação dos Ácidos Graxos

- Deficiência de Transportador de Carnitina (CUD)
- Deficiência de Carnitina Palmitoil Transferase Tipo I (CPT1) e Tipo II (CPT2)
- Deficiência de Carnitina/Acilocarnitina Translocase (CACT)
- Deficiência Múltipla de Acil-CoA Desidrogenase (MAD) [= Acidúria Glutárica Tipo 2 (GA2)]
- Deficiência de 3-Hidroaxil-CoA Desidrogenase de Cadeia Longa (LCHAD)
- Deficiência de Proteína Trifuncional (TFP)
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média (MCAD)
- Deficiência de Hidroaxil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média/Curta (M/SHAD)
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Curta (SCAD)
- Deficiência de Isobutiril-CoA Desidrogenase (IBDH)
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa (VLCAD)
- Encefalopatia Etilmatônica (EE)

### Distúrbios dos Ácidos Orgânicos

- Acidemia Metilmalônica (MMA)
- Acidemia Propiônica (PA)
- Acidemia Isovalérica (IVA)
- Acidemia 2-Metilbutirilglicinúria (2MBG)
- Acidúria Malônica
- Acidemia Glutárica tipo 1 (GA-1)
- Acidemia 2-Metil-3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA (2M3HBA)
- Acidúria 3-Metil-Glutacônica (3MGA)
- Deficiência de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilase (3MCC)
- Deficiência de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase (HMG-CoA Liase)
- Deficiência de Beta-Cetotiolase (BKT)
- Deficiência Múltipla de Carboxilase (MCD)
- Deficiência de Biotinidase
- Deficiência de Holocarboxilase Sintetase

### Distúrbios do Ciclo da Uréia

- Acidúria Argininosuccínica
- Argininemia
- Citrulinemia Tipo I e Tipo II

- Hiperornitinemias
- Deficiência de Carbamoilfosfato Sintetase (CPS)
- Deficiência de N-Acetilglutamato Sintetase(NAGS)
- Deficiência de Ornitina Transcarbamilase (OTC)

## **Aminoacidopatias**

- Doença do Xarope de Bordo (Leucinose - MSUD)
- Fenilcetonúria (PKU)
- Deficiência de Pterina
- Hiperfenilalaninemias
- Hidroxiprolinúria
- Homocistinúria
- Hipermetioninemias
- Hiperglicinemias
- Hipervalinemia
- Tirosinemia Transitória do Recém-Nascido
- Tirosinemias Tipo I, Tipo II e Tipo III

## **Perfil Bioquímico para Doenças Lisossômicas**

- Doença de Gaucher
- Doença de Pompe
- Doença de Fabry
- Mucopolissacaridose tipo 1 (MPS 1)

## **■ Doenças avaliadas por outras metodologias**

### **Alterações hormonais**

- Hipotireoidismo congênito primário
- Hipotireoidismo congênito secundário
- Hiperplasia congênita Supra Renal
- Deficiência de TBG

### **Alterações hematológicas**

- G6PD (Deficiência de Glicose 6 fosfato desidrogenase)

### **Hemoglobinopatias**

- Anemia Falciforme
- Hemoglobinopatia C
- Hemoglobinopatia D
- Hemoglobinopatia E
- Hemoglobinopatia S-Beta Talassemia
- Variantes raras

### **Doenças infecciosas**

- Toxoplasmose congênita
- Sífilis congênita

- Doença de Chagas congênita
- Citomegalovirose congênita
- Rubéola congênita
- Infecção pelo HIV (SIDA/AIDS)

### **Defeitos Enzimáticos**

- Deficiência de Biotinidase
- Galactosemia Tipo I
- Galactosemia Tipo II
- Galactosemia Tipo III

### **Fibrose Cística**

- Tripsina imunorreativa

### **Pesquisa de Surdez genética - (GJB2)**

### **SCID, AGAMA e outras Linfopenias de células T e B (TREC e KREC)**

## *Observações Importantes*

### **Condições e interferentes detectados pela Espectrometria de Massas em Tandem**

- Hiperalimentação
- Doença Hepática
- Administração de triglicerídeos de cadeia média
- Presença de anticoagulante EDTA em amostra de sangue
- Tratamento com benzoato, ácido pivalico, ou ácido valpróico
- Deficiência do Transportador de Carnitina (existe uma baixa probabilidade de detecção desta condição durante o período neonatal imediato)

Em qualquer uma das situações, o Pediatra, a maternidade ou o laboratório podem, a critério clínico/epidemiológico ou solicitação familiar, personalizar os testes de triagem, subtraindo ou acrescentando os exames disponíveis conforme sua necessidade.



O Laboratório DLE utiliza o maior número de tecnologias integradas de ensaios fluorimétricos, espectrometria de massas e análises de DNA (Biologia Molecular) em seus testes de Triagem Neonatal, que possibilitam realizar:

- O maior número disponível de testes na amostra colhida do bebê;
- Testes realizados com maior sensibilidade e especificidade;
- Coleta do teste do recém-nascido o mais precocemente possível e o menor tempo para o resultado dos testes, com laudos de fácil interpretação;
- Testes confirmatórios para o rápido diagnóstico definitivo e início do tratamento, quando necessário;
- Reanálise ou realização de novos exames na mesma amostra de sangue em papel filtro do bebê, que fica armazenada pelo DLE em câmara fria durante 24 meses (sob consulta).



## NOTAS:

*Embora os testes de triagem sejam de alta sensibilidade, podem ocorrer resultados falsos positivos ou falsos negativos, assim como qualquer teste de laboratório.*

*Nem todas as crianças afetadas podem ser identificadas através dos testes de triagem.*

*A precisão dos testes depende de vários fatores:*

- *qualidade da amostra coletada;*
- *idade da criança quando a amostra foi coletada;*
- *idade gestacional ao nascimento;*
- *tipo de alimentação do bebê;*
- *status de transfusão;*
- *medicamentos;*
- *presença de doenças coexistentes ou condições do bebê que requerem cuidados médicos, etc.*

*O Teste do Pezinho normal não afasta a possibilidade de ocorrer deficiência intelectual ou comprometimento neurológico por outras causas, sejam elas genéticas ou adquiridas, também não diagnostica síndromes genéticas, como por exemplo, a Síndrome de Down.*

*Somente o acompanhamento de rotina realizado pelo pediatra pode atestar a saúde do bebê, pois, avaliações e indicações médicas baseadas em dados clínicos são sempre soberanas.*

*...“Não confunda o Teste do Pezinho (sangue colhido do recém-nascido) com a impressão do pezinho, à tinta, na Carteira de Saúde da criança”.*





MATERIAL  
RECICLAVEL

# DLE®

Genética Humana  
e Doenças Raras

O DLE - Genética Humana e Doenças Raras, é referência em exames laboratoriais especializados e emprega a mais moderna tecnologia em Triagem Neonatal e Pré-natal, testes para Erros Inatos do Metabolismo, Genética Humana e investigação de doenças raras.

**DLE.com.br**

Certifique-se de que o serviço que você escolheu para colher o teste do pezinho está credenciado no Laboratório DLE.

CERTIFICAÇÕES / ACREDITAÇÕES DO LABORATÓRIO.



Responsável Técnico: Dr. Armando A. Fonseca CRM-RJ 34485-5 / CRM-SP 119.633

Texto elaborado pela Assessoria Científica do DLE. Proibida a reprodução total ou parcial deste folheto. Direitos de imagem e texto reservados mediante registro.

**Canal do Cliente 4020-8080**

Seg. a Sex. das 08h às 18h | Ao custo de uma ligação local.

**DLE.com.br** | (11) 5907-8181 | (21) 3299-3000