

Teste do Pezinho



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

DLE[®]

Genética Humana
e Doenças Raras

O que é o teste do pezinho?

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

Este exame deve ser realizado em todo recém-nato com o objetivo de identificar a possibilidade do bebê ser portador de alguma doença cuja evolução 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?

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

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

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

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.



Quando devo realizar o Teste do Pezinho no meu bebê?

O Teste do Pezinho (triagem neonatal) que usa a moderna técnica de Espectrometria de Massas em Tandem (EMT) para a investigação de Doenças Metabólicas Hereditárias é a metodologia recomendada quando se deseja colher o teste o mais cedo possível.

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.

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



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 “combustível” e filtração de metabólitos tóxicos.

Por isso que 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.

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

O Teste Básico do programa público abrange exames para algumas doenças que podem variar entre os estados da federação.

O teste ampliado é coberto pelos principais planos de saúde e abrange um número maior de exames.

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

Para sua maior tranquilidade, você pode complementar o teste do seu filho com a investigação de outras doenças não pesquisadas no teste ampliado.

Para mais informações sobre os tipos de Teste do Pezinho acesse dle.com.br/testedopezinho.

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 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 por empresas especializadas em transporte de amostras biológicas.

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?

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 são doentes. Consulte o seu médico.

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 reúne 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 utilização da moderna técnica da **Espectrometria de Massas em Tandem (EMT)** e outras técnicas de última geração, possibilita a detecção de 60 doenças e outras condições.

■ Alterações hormonais

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

■ Alterações hematológicas

- G6PD (Deficiência de Glicose 6 fosfato desidrogenase)

■ Doenças infecciosas

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

■ Hemoglobinopatias

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

■ Defeitos Enzimáticos

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

Fibrose Cística

Pesquisa de Surdez genética

SCID, AGAMA e outras imunodeficiências congênicas

■ Doenças avaliadas por Espectrometria de Massas em Tandem

Distúrbios da Beta Oxidação dos Ácidos Graxos

- Deficiência de Transportador de Carnitina
- Deficiência de Carnitina Palmitoil Transferase Tipo II (CPT-II)
- Deficiência de Carnitina/Acilcarnitina Translocase;
- Deficiência de 3-Hidroxi-Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Longa (LCHAD)
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média (MCAD)
- Deficiência de Múltiplas Acil-CoA Desidrogenase (MADD)(= Acidemia Glutárica Tipo II)
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Curta (SCAD)
- Deficiência da Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia muito Longa (VLCAD)
- Deficiência da Proteína Trifuncional

Distúrbios dos Ácidos Orgânicos

- Deficiência de 2-Metilbutiril-CoA Desidrogenase (2-MBCD)
- Deficiência de Beta-Cetotiolase (BKT)
- Deficiência de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilase
- Deficiência de 3-Metilglutaril-CoA-liase (HMG-CoA-liase)
- Deficiência de Múltiplas CoA Carboxilase (MCD)
- Deficiência de Isobutiril-CoA Desidrogenase (IBCD)
- Acidemia Glutárica Tipo I (GA-I)
- Acidemia Isovalérica (IVA)
- Acidemia Metilmalônica (MMA)
- Acidemia Propiônica (PA)

Distúrbios do Ciclo da Uréia

- Citrulinemia
- Acidúria arginino succínica
- Argininemia
- Hiperornitinemia (incluindo Síndrome de Hiperamonemia, Hiperornitinemia e Homocitrulinúria e Atrofia Girata da Coroide e Retina)

Aminoacidopatias

- Fenilcetonúria
- Hiperfenilalaninemia transitória

- Deficiência de BH4
- Doença do Xarope de Bordo
- Homocistinúria e outras Hipermetioninemias
- Tirosinemias tipo I
- Tirosinemias tipo II
- Tirosinemias tipo III
- Tirosinemia transitória do recém-nascido

Painel de Doenças Lisossômicas

- Doença de Pompe
- Doença de Gaucher
- Doença de Fabry
- Mucopolissacaridose tipo I (MPS I)
- Niemann-Pick A e B

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 piválico, 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, modificar os testes de triagem, subtraindo ou acrescentando os exames disponíveis conforme sua necessidade.



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:

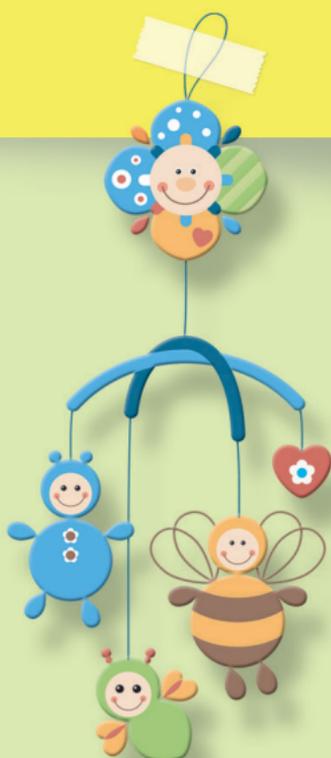
- *qualidade da amostra coletada;*
- *idade da criança quando a amostra foi coletada;*
- *idade gestacional ao nascimento;*
- *tipo de alimentação do bebê;*
- *status de transfusão;*
- *medicamentos;*
- *presença de doenças coexistentes ou condições do bebê que requerem cuidados médicos, etc.*

Um resultado normal não é garantia de que o bebê não terá nenhum problema neurológico ou intelectual.

O Teste do Pezinho normal não afasta a possibilidade de ocorrer deficiência mental 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 Medicina Laboratorial, é referência na suplementação diagnóstica através de exames laboratoriais especializados, atua em Triagem Neonatal, Pré-natal, Erros Inatos do Metabolismo, Genética Humana e testes raros.

Perceba nossa diferença.

DLE.com.br

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

Canal do Cliente 4020-8080

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