

A close-up photograph of a newborn baby's hand, with fingers slightly curled. The background is blurred, showing other people, likely in a hospital setting. The image is framed by a white circular border. The top right corner of the page features a teal background with a white grid pattern.

TRIAGEM NEONATAL

A Triagem Neonatal é o conjunto de testes laboratoriais realizados logo após o nascimento ou nas primeiras semanas de vida do bebê. Esse período não deve ser superior a 30 dias, sendo o ideal entre o 3º e o 7º dia de vida. Também conhecida como Teste do Pezinho, a triagem neonatal tem como objetivo diagnosticar precocemente doenças genéticas, metabólicas, endócrinas e infecciosas que podem pôr em risco a vida ou prejudicar o desenvolvimento somático, neurológico ou psíquico do recém-nascido.

A importância de se realizar o teste do pezinho está na possibilidade de se interferir no curso da doença por meio da instituição precoce do tratamento específico, levando à diminuição ou eliminação das sequelas associadas a cada doença.

Com um procedimento simples e rápido, apenas uma “picadinha” no pezinho do bebê, é possível coletar sangue para o diagnóstico precoce de diversas doenças, o que dá aos médicos melhores condições para tratamento e redução de danos, com consequente melhoria na qualidade de vida do bebê.

Diagnóstico laboratorial

O DB - Diagnóstico do Brasil oferece quatro opções (perfis) para a realização do Teste do Pezinho, com diferentes conjuntos de exames. Além destes, o setor de Neonatologia disponibiliza outros exames, como: HIV-1, HCV, Urobilinogênio e Triagem para Erros Inatos do Metabolismo, que podem ser solicitados em conjunto com os perfis ou separadamente.

Material de coleta

O DB oferece todo o material para coleta do sangue, atendendo aos rigorosos padrões de qualidade estabelecidos pela Anvisa. Com equipe altamente capacitada, o DB pode oferecer prazos diferenciados que reduzem o tempo de espera por resultados.

Fibrose Cística

A Fibrose Cística, doença genética também conhecida como Mucoviscidose (incidência de 1:2500 nascidos vivos*), é decorrente de mutações no gene regulador da proteína CFTR (regulador de condutância transmembranar de fibrose cística) localizado no cromossomo 7. O DB dispõe de um conjunto de testes moleculares confirmatórios para o diagnóstico da Fibrose Cística.

| NOME DO EXAME | CÓDIGO DB |
|--|-----------|
| FIBROSE CÍSTICA - PESQUISA DA MUTAÇÃO F508 | FC508 |
| FIBROSE CÍSTICA - PESQUISA DA MUTAÇÃO G542X | FC542 |
| FIBROSE CÍSTICA - PESQUISA DA MUTAÇÃO N1303K | FC130 |
| FIBROSE CÍSTICA - PESQUISA DA MUTAÇÃO R553X | FC553 |
| FIBROSE CÍSTICA - QUATRO MUTAÇÕES: DF508, G542X, R553X, N1303K | FC4M |
| FIBROSE CÍSTICA PAINEL - 36 MUTAÇÕES - CFTR | EMFS |

*Em média para indivíduos caucasianos.

| PERFIS/CÓDIGO DB | DETERMINAÇÕES | CONDICAÇÃO DETECTADA | |
|--------------------------|-----------------------------|--|-------------------------------|
| MASTER | AMPLIADO BÁSICO PEBAS | FENILALANINA | FENILCETONÚRIA |
| | | HEMOGLOBINOPATIAS TRIAGEM | HEMOGLOBINOPATIAS |
| | | CROMATOGRAFIA DE AMINOÁCIDOS | AMINOÁCIDOPATIAS |
| | | TSH NEONATAL | HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO |
| | PLUS PEPA | T4 NEONATAL | HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO |
| | | TRIPSINA IMUNOREATIVA | FIBROSE CÍSTICA |
| | | 17-OH-PROGESTERONA NEONATAL | HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA |
| | PEPP | GALACTOSE | GALACTOSEMIA |
| | | ATIVIDADE DA BIOTINIDASE | DEFICIÊNCIA DA BIOTINIDASE |
| | | TOXOPLASMOSE IgM NEONATAL | TOXOPLASMOSE CONGÊNITA |
| | PEPM | G6PD | DEFICIÊNCIA DE G6PD |
| | | CHAGAS NEONATAL ANTICORPOS TOTAIS | CHAGAS CONGÊNITA |
| SÍFILIS IgM NEONATAL | | SÍFILIS CONGÊNITA | |
| RUBÉOLA IgM NEONATAL | | RUBÉOLA CONGÊNITA | |
| CITOMEGALOVÍRUS NEONATAL | | INFECÇÃO CONGÊNITA POR CITOMEGALOVÍRUS | |

Perfis customizados e Exames isolados

| NOME DO EXAME | CÓDIGO DB |
|---|-----------|
| ÁCIDO METILMALÔNICO (p-NITROANILINA) | AMALO |
| ACILCARNITINAS | ACILQ |
| CETO - ÁCIDOS (DINITROFENILHIDRAZINA) | CETAC |
| CISTINA - PESQUISA (CIANETO-NITROPRUSSIATO) | CISPN |
| COPROPORFIRINA - FEZES | CF |
| COPROPORFIRINA - URINA | CFU |
| CROMATOGRAFIA DE AMINOÁCIDOS - PLASMA | CROSG |
| CROMATOGRAFIA DE AMINOÁCIDOS - URINA | CRACU |
| ERROS INATOS DE METABOLISMO | EIM |
| FENILCETONÚRIA - PESQUISA | FENP |
| GALACTOSE 1 FOSFATO URIDIL TRANSFERASE | GALA1 |
| HIV - NEONATAL | HIVN |
| METABÓLITOS DA TIROSINA - NITROSONAFTOL | MTIRO |
| MUCOPOLISSACARÍDEOS (AZUL DE TOLUIDINA) | MUCO |
| PPESQUISA DA MUTAÇÃO CONEXINA 26 SURDEZ HEREDITÁRIA | SURDM |
| PORFOBILINOGÊNIO - PESQUISA | PORFO |
| UROBILINOGÊNIO - PESQUISA | UROBI |
| UROPORFIRINA - PESQUISA | UROPO |
| TRIAGEM MÍNIMA PARA ERROS INATOS DO METABOLISMO | TRMIN |
| TRIAGEM AMPLIADA PARA ERROS INATOS DO METABOLISMO | TRIAM |
| TESTE DO PEZINHO - PERFIL BÁSICO ESPECIAL | PEBES |
| TESTE DO PEZINHO - PERFIL AMPLIADO ESPECIAL | PEPAE |
| TESTE DO PEZINHO - PERFIL MASTER + HIV | PEPMH |
| TESTE DO PEZINHO - PERFIL PLUS ESPECIAL | PEPPE |
| TESTE DO PEZINHO - MCAD | PMCAD |
| TESTE DO PEZINHO PERFIL PLUS + G6PD | TEPP |

Para maiores informações acesse o **Guia de Exames** em nosso site: www.diagnosticosdobrasil.com.br

Referências

1. TEMKATE LP. Cystic fibrosis in the Netherlands. Int. J. Epidemiol., v. 6, p. 23-34, 1977.
2. NIELSEN EL. Cystic fibrosis: incidence in Denmark. Acta Paediatr. Scand., v. 61, p. 377, 1972.
3. ANVISA - Agência Nacional de Vigilância Sanitária.



DIAGNÓSTICOS DO BRASIL

Apoio a serviço da vida