

DOENÇAS DETECTADAS PELO TESTE DO PEZINHO



Os testes de triagem neonatal favorecem a detecção precoce de diversas doenças possibilitando o tratamento específico, diminuição ou eliminação de danos irreversíveis para o recém-nascido. O rastreamento da maioria das doenças congênicas pode ser realizado pela análise de amostra de sangue capilar, obtida do calcanhar do bebê. Muitas crianças nascem aparentemente saudáveis, mas podem ser portadoras de doenças metabólicas que levam meses ou anos para os primeiros sintomas manifestarem.

O Grupo Pardini disponibiliza o teste do pezinho em vários perfis: básico, completo, ampliado, expandido, plus e master além de um amplo menu de exames específicos para auxiliar o médico no prognóstico, diagnóstico e tratamento.

Doenças infecciosas congênicas

Grupo de doenças infecciosas transmitidas da mãe para o feto em diversas fases durante o período gestacional. Apesar de serem exames solicitados durante o período pré-natal, é importante a pesquisa no teste do pezinho, pois os exames falso-negativos e a infecção ao final da gestação são causas de infecções congênicas sem diagnóstico precoce como:

Sífilis

É uma infecção causada pelo *Treponema pallidum* e transmitida por via transplacentária em qualquer momento durante a gravidez ou no parto. Os sinais precoces mais comuns são lesão de pele característica, linfadenopatia, hepatoesplenomegalia, baixo peso, rinite sero-sanguinolenta, anemia, icterícia, púrpura, síndrome nefótica, hidropsia, edema, convulsão e meningite. Os sinais tardios e mais comuns que normalmente surgem após o 2º ano de vida são deformidades dentárias, tibia em “Lâmina de Sabre”, mandíbula curta, arco palatino elevado, ceratite intersticial, surdez neurológica e dificuldade no aprendizado.

Citomegalovirose

A infecção por citomegalovírus pode ser adquirida no período pré ou perinatal. Os sinais clínicos mais frequentes são petéquias, icterícia, hepatomegalia, microcefalia, hipotonia com sonolência, dificuldade de sucção, espasticidade, hemiparesia ou convulsões, coriorretinite, problemas pulmonares, esplenomegalia e baixo peso ao nascimento. O tratamento é principalmente de suporte.

Doença de Chagas

É uma doença causada pelo protozoário *Trypanosoma cruzi*. Os recém-nascidos com infecção chagásica congênita podem apresentar sinais clínicos desde o nascimento, ou podem passar assintomáticos por vários anos. Os principais sinais são anemia, cianose, icterícia, lesões purpúricas, edema, tremores, convulsões e hepatoesplenomegalia. Em geral, estes recém-nascidos são prematuros e pequenos para a idade gestacional.

Rubéola

Decorrente da infecção da mãe pelo vírus da Rubéola durante as primeiras semanas da gravidez. A infecção da mãe pode resultar em aborto, morte fetal ou anomalias congênitas como diabetes, catarata, glaucoma e surdez. A surdez é o sintoma mais precoce da Síndrome da Rubéola Congênita. A vacinação é a única maneira de prevenir a Síndrome da Rubéola Congênita.

Toxoplasmose

É causada pela aquisição transplacentária do *Toxoplasma gondii*. Os sinais mais comuns, quando presentes, são prematuridade, retardo do crescimento intrauterino, icterícia, hepatoesplenomegalia, miocardite, pneumonite, erupção, coriorretinite, hidrocefalia, microcefalia e convulsões.

Síndrome da imunodeficiência adquirida (AIDS)

É uma infecção viral causada pelo vírus da imunodeficiência humana (HIV), que destrói progressivamente glóbulos brancos do sangue e provoca a AIDS. A infecção pelo vírus da imunodeficiência humana (HIV) é causada pelos vírus HIV-1 e HIV-2 e, em crianças pequenas, é normalmente adquirida da mãe no momento do nascimento. Os sinais mais comuns de infecção incluem crescimento lento, aumento dos linfonodos em diversas áreas do corpo, atraso no desenvolvimento, infecções bacterianas recorrentes e inflamação dos pulmões.

Exames exclusivos DLE.

Canal do Cliente DLE: 4020-8080

Conte com a gente. Fale com o Customer Service.

☎ 4020-2175 - clienteapoio@hermespardini.com.br

Determinação de TSH e T4 – Triagem de hipotireoidismo congênito

O hipotireoidismo é uma síndrome clínica resultante da deficiente produção ou ação dos hormônios tireoidianos. O hipotireoidismo detectado no período neonatal pode ser permanente ou transitório. Hipotireoidismo permanente, sem bócio, mais comumente, decorre de defeitos de desenvolvimento da glândula (ectopia, hipoplasia, aplasia) ou, raramente, por hiporresponsividade ao TSH, por mutações no receptor. Defeitos herdados na síntese hormonal são a principal causa de hipotireoidismo congênito permanente com bócio. Entre as formas transitórias estão a transferência transplacentária de anticorpos bloqueadores do receptor TSH e de drogas anti-tireoidianas. No recém-nascido, o hipotireoidismo manifesta-se por icterícia fisiológica persistente, choro rouco, constipação, hérnia umbilical, sonolência, dificuldades durante amamentação, atraso da maturação óssea e - se não tratado adequada e precocemente - irreversível retardo mental. Cretinismo é o termo utilizado para o hipotireoidismo congênito associado ao retardo mental e, não raro, a manifestações neurológicas. Porém, a maioria dos casos de hipotireoidismo congênito não tem, ao nascimento, sinais e/ou sintomas da doença. A suspeita de hipotireoidismo, no Teste do Pezinho, invariavelmente, deve ser confirmada pelas dosagens hormonais em soro.

Deficiência de Biotinidase

Doença genética que resulta na carência de biotina que é uma vitamina importante para diversas etapas do metabolismo humano. A deficiência da biotinidase é um distúrbio autossômico recessivo que leva à pouca disponibilidade de biotina, cofator para atividade de várias enzimas.

Duas são as ações da biotinidase no metabolismo da biotina:

- Participa como cofator na reciclagem da biotina após sua utilização no metabolismo, aumentando a disponibilidade da vitamina para utilização celular.
- É responsável por liberar a biotina dos alimentos, ou seja, a deficiência de atividade causa grave transtornos na aquisição da vitamina por meio da alimentação.

A biotina é uma vitamina do complexo B, hidrossolúvel, essencial ao organismo. Ela está diretamente envolvida em relevantes processos metabólicos como a gliconeogênese, a síntese de ácidos graxos, o catabolismo de vários aminoácidos de cadeia ramificada e a ativação das apocarboxilases, que possuem a propriedade de transportar grupos carboxílicos (enzimas biotina-dependentes): piruvato-carboxilase, propionil-CoA carboxilase, β -metilcrotonil-Co-A carboxilase, acetil-CoA.

Exames exclusivos DLE.

Canal do Cliente DLE: 4020-8080

Conte com a gente. Fale com o Customer Service.

📞 4020-2175 - clienteapoio@hermespardini.com.br

Os sinais e sintomas de deficiência de biotinidase geralmente aparecem nos primeiros meses de vida, mas a idade de início varia. As crianças com a forma mais grave da doença, muitas vezes tem convulsões, o tônus muscular fraco (hipotonia), problemas respiratórios, e atraso no desenvolvimento. Se não tratada, a doença pode levar à perda auditiva, anomalias oculares e perda da visão, problemas de equilíbrio (ataxia), erupções cutâneas, perda de cabelo, e candidíase. A deficiência de biotinidase parcial é uma forma mais branda da doença na qual os sintomas podem aparecer somente durante uma doença, infecção ou outros momentos de estresse. O diagnóstico precoce permite reposição oral da biotina, o que pode reverter o quadro clínico, por isso o exame de triagem neonatal é fundamental, já que em geral os sintomas se manifestam nas primeiras semanas de vida. O tratamento imediato e ao longo da vida com suplementos de biotina pode evitar muitas dessas complicações.

Determinação da 17-Hidroxi progesterona – Triagem da Hiperplasia Adrenal Congênita

A denominação hiperplasia adrenal congênita (HAC) engloba um conjunto de síndromes transmitidas de forma autossômica recessiva, que se caracterizam por diferentes eficiências enzimáticas na síntese dos esteroides adrenais.

A dosagem da 17-hidroxi-progesterona é usada para triagem da Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) no Teste do Pezinho. A HAC apresenta um amplo espectro de incidência variando com o deficit enzimático específico. Cerca de 90 a 95% dos casos de HAC são devidos à deficiência da enzima 21-hidroxilase (21-OH), o que acarreta níveis elevados de 17 alfa-hidroxiprogesterona (17-OHP). O objetivo primordial da triagem é a detecção da forma clássica perdedora de sal. A possibilidade de encontrarmos valores falso-positivos ocorre principalmente em prematuros, recém-nascidos com baixo peso ao nascer e em crianças com doenças intercorrentes. A possibilidade de falso-negativo deve sempre ser considerada devido ao espectro clínico-laboratorial da HAC, sendo mais frequente em amostras colhidas nas primeiras 24 horas de vida.

Exames exclusivos DLE.

Canal do Cliente DLE: 4020-8080

Conte com a gente. Fale com o Customer Service.

📞 4020-2175 - clienteapoio@hermespardini.com.br

Determinação de G6PD - Deficiência da Enzima Glicose-6-Fosfato Desidrogenase

A deficiência da G6PD é uma doença hereditária, cujos pacientes afetados expostos a certos medicamentos e substâncias, como naftalina, ou quando apresentam infecções graves, os glóbulos vermelhos destes pacientes podem sofrer uma destruição excessiva denominada hemólise, produzindo uma elevação da bilirrubina, que se manifesta por uma grave icterícia. No bebê, a bilirrubina muito elevada penetra no sistema nervoso, e sendo tóxica para as células cerebrais, pode causar danos permanentes.

A deficiência de G6PD pode manifestar-se clinicamente antes das primeiras 24 horas de vida de um bebê de risco para essa doença. A deficiência de G-6-PD em recém-nascidos pode causar icterícia neonatal e anemia severa logo após o nascimento.

O diagnóstico precoce, antes do início da sintomatologia grave, pode evitar complicações ao longo da vida e minimizar as incapacidades.

Galactose Neonatal

A dosagem de galactose é utilizada para triagem de Galactosemia no Teste do Pezinho. A Galactosemia é uma doença autossômica recessiva, causada pela deficiência das enzimas galactose-1-fosfato-uridil-transferase (forma clássica), uridina-disfosfato-galactose-4-epimerase e da galactoquinase, acarretando o acúmulo da galactose no sangue e tecidos. Manifesta-se com sinais e sintomas gastrintestinais, icterícia, catarata, retardo mental e susceptibilidade à sepse por E. coli. Dieta sem galactose deve ser mantida por toda vida para que se evite a manifestação da deficiência. Galactosemia transitória pode ocorrer, sendo indicado a confirmação laboratorial de resultados inicialmente elevados.

Galactose Neonatal

A dosagem de galactose é utilizada para triagem de Galactosemia no Teste do Pezinho. A Galactosemia é uma doença autossômica recessiva, causada pela deficiência das enzimas galactose-1-fosfato-uridil-transferase (forma clássica), uridina-disfosfato-galactose-4-epimerase e da galactoquinase, acarretando o acúmulo da galactose no sangue e tecidos. Manifesta-se com sinais e sintomas gastrintestinais, icterícia, catarata, retardo mental e susceptibilidade à sepse por E. coli. Dieta sem galactose deve ser mantida por toda vida para que se evite a manifestação da deficiência. Galactosemia transitória pode ocorrer, sendo indicado a confirmação laboratorial de resultados inicialmente elevados.

Pesquisa de Hemoglobinopatias Neonatal

Grupo de doenças de transmissão genética causada por anormalidades na estrutura ou na produção das hemoglobinas (pigmento vermelho do sangue que transporta o oxigênio para todo o corpo). Na Anemia Falciforme e outras doenças Falciformes, a forma anormal dos glóbulos vermelhos decorrentes da hemoglobina defeituosa leva a obstrução dos vasos sanguíneos e a processos inflamatórios, provocando episódios de dor intensa, síndrome mão-pé (dor e inchaço dos pés e das mãos), crise de sequestro (sangue retido no baço), úlcera de perna, acidente vascular encefálico (derrame). A criança falcêmica manifesta os primeiros sintomas em torno de 1 ano de idade e são mais propensas a infecções graves. O diagnóstico precoce ameniza os sintomas e favorece o acompanhamento clínico e prevenção das infecções.

A triagem de hemoglobinopatias é realizada no Teste do pezinho. As hemoglobinopatias apresentam alta prevalência na população brasileira em virtude da miscigenação racial. O recém-nascido normal apresenta HbA e hemoglobina fetal (HbF). A HbF predomina ao nascimento, com seus níveis decrescendo até atingir os níveis normais encontrados no adulto com 1 ano de idade. São conhecidas, aproximadamente, 400 hemoglobinas variantes. As anormalidades da síntese da hemoglobina são divididas em 3 grupos:

- 1) produção de molécula anormal (ex.: drepanocitose);
- 2) redução na quantidade de proteína normal (ex.: talassemia);
- 3) anormalidade de desenvolvimento (ex.: persistência de hemoglobina fetal).

Resultados anormais devem ser confirmados após 4 meses de idade com eletroforese de Hemoglobina em sangue total.

Determinação de Tripsina – Triagem da Fibrose Cística

A Fibrose Cística ou mucoviscidose é a doença autossômica recessiva mais comum na população caucasiana e decorre da mutação no gene CFTR, localizado no cromossomo 7. Determina deficiência da proteína responsável pelo transporte de cloro pelas células epiteliais, acarretando distúrbio da secreção exócrina (muco espesso). A incidência é variável nas populações, sendo calculada entre 1:90.000 e 1:2.500 nascidos vivos em alguns países. A mutação mais comum é a $\Delta F508$, havendo mais de 1.000 mutações descritas até o momento. O acúmulo de tripsina ocorre devido à obstrução dos ductos pancreáticos. Da mesma forma, o espessamento da secreção pulmonar leva à doença pulmonar crônica com infecções de repetição. O diagnóstico no período neonatal permite intervenções terapêuticas precoces e o aconselhamento genético dos pais.

Em caso de resultado alterado na triagem neonatal seguir as recomendações descritas no laudo para realizar exames confirmatórios ou complementares ao diagnóstico.

Exames exclusivos DLE.

Canal do Cliente DLE: 4020-8080

Conte com a gente. Fale com o Customer Service.

☎ 4020-2175 - clienteapoio@hermespardini.com.br

Determinação da Fenilalanina - Triagem de Fenilcetonúria

A fenilcetonúria (PKU) é a mais frequente das aminoacidopatias. É um erro inato do metabolismo, de etiologia autossômica recessiva. Resulta da deficiência da enzima fenilalaninohidroxilase (PAH) que catalisa a conversão da fenilalanina em tirosina. A hiperfenilalaninemia é deletéria ao sistema nervoso central, acarretando atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Casos de aumento transitório da fenilalanina podem ocorrer por “imaturidade enzimática”, com subsequente normalização. Na ausência do Teste do Pezinho, a PKU raramente é diagnosticada antes de 6 meses de vida, quando se observa o atraso do desenvolvimento. Os filhos de mulheres com PKU podem apresentar uma síndrome clínica determinada pelos efeitos teratogênicos da fenilalaninemia materna: microcefalia, retardo mental, baixa estatura, cardiopatias e outras malformações. A quantificação da fenilalanina é realizada por método enzimático colorimétrico. O valor de referência é de até 2,9 mg/dL. Para evitar resultado falso-negativo, este exame deve ser realizado após 48 horas de vida, tendo o recém-nascido recebido aleitamento. Resultados falso-positivos podem ocorrer se a gota for muito espessa, a amostra não for preparada adequadamente, por imaturidade hepática, sobrecarga de proteínas na dieta e em heterozigotos para deficiência de PAH.

Controle de Fenilcetonúria e Tirosinemia

O teste para controle de fenilcetonúria e tirosinemia é um teste utilizado para diagnóstico de Fenilcetonúria. A fenilcetonúria é um erro inato do metabolismo, especificamente no metabolismo de aminoácidos, sendo uma doença de herança genética com característica autossômica recessiva e a mais comum das hiperfenilalaninemias. O diagnóstico e o tratamento da doença devem ser realizados o mais precocemente possível, pois permitem o crescimento e desenvolvimento adequados ao portador da fenilcetonúria, além de evitar manifestações clínicas da doença.

Determinação de MCAD - Triagem da Deficiência de MCAD

A deficiência da MCAD (acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média) é uma condição autossômica recessiva que resulta em um defeito na beta-oxidação de ácidos graxos, usualmente precipitado por infecções ou jejum. A apresentação clínica é súbita e variável podendo manifestar-se agudamente com sintomas de encefalopatia aguda e hepatomegalia. Episódios caracterizados por hipoglicemia não cetótica fulminante podem ocorrer. Esta deficiência é responsável por 3% dos quadros de morte súbita na infância. A mutação A985G é encontrada em 85% dos casos e pode ser detectada em neonatos pela reação em cadeia da polimerase (PCR) em papel filtro. Tratamento da deficiência de MCAD inclui a prevenção de períodos prolongados de jejum, redução de gordura na dieta e suplementação de carnitina.

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

Esse material é propriedade intelectual do Grupo Pardini.

Exames exclusivos DLE.

Canal do Cliente DLE: 4020-8080

Conte com a gente. Fale com o Customer Service.

☎ 4020-2175 - clienteapoio@hermespardini.com.br

Empresas da Medicina Personalizada do Grupo Pardini



HERMES PARDINI
Medicina, Saúde e Bem-estar