pezinhö

do pezinho

Índice

Teste do pezinho: dê o melhor presente de boas-vindas ao bebê	3
Conheça as doenças que podem ser detectadas precocemente com o do pezinho	
Hiperfenilalaninemia ou fenilcetonúria	5
Hipotireoidismo congênito	5
Anemia falciforme e outras hemoglobinopatias	5
Fibrose cística ou mucoviscidose	6
Aminoacido patias	е
Hiperplasia adrenal congênita	Е
Deficiência enzimática de biotinidase	6
Galactosemia	7
Deficiência da G6PD	8
Toxoplasmose congênita	8
Sífilis congênita	C
Rubéola congênita	10
Doença da inclusão citomegálica ou citomegalovirose congênita	10
Herpes congênita	10
Doença da inclusão citomegálica ou citomegalovirose congênita	

Doença de Chagas	11
Hepatite B	11
Hepatite C	12
HTLV	12
Síndrome da Imunodeficiência Humana ou Aids (Sida Congênita)	12
Aminoacidopatias, defeitos no ciclo da ureia, acidemias orgânicas e defeitos na beta-oxidação	12
Deficiência da desidrogenase das acil-CoA dos ácidos graxos de cadeia nédia (MCAD)	13
Surdez congênita	13
Hora de fazer a escolha certa	14

Teste do pezinho: dê o melhor presente de boas-vindas ao bebê

O turbilhão de emoções e alegrias que a espera por um bebê provoca vem acompanhado de uma série de preocupações, principalmente em relação à saúde do pequeno. Em meio a um mundo de novas informações, todos os pais, claro, ouvem falar na importância de realizar o teste do pezinho. O procedimento, obrigatório no país desde 1992, deve ser realizado entre o terceiro e o quinto dia de vida.

Mas ele é assim tão fundamental? A resposta é um sonoro SIM. O teste do pezinho é o mais importante procedimento para detecção precoce de doenças nos recém-nascidos. Ele permite o diagnóstico de um grande número de doenças congênitas e infecciosas bem antes da manifestação dos sintomas. Graças a essa ação preventiva, é possível interferir no curso da doença a tempo e partir para tratamentos específicos, que eliminam ou diminuem a possibilidade de seguelas.

Além de ser um direito da criança garantido por lei, o teste do pezinho é aconselhado por especialistas no assunto e por médicos pediatras. Uma simples picadinha no calcanhar do bebê, para a coleta de uma gota de sangue, permite um conjunto de exames. O calcanhar é uma parte do corpo rica em vasos sanguíneos, com poucas fibras nervosas, o que permite coletar sangue rapidamente. A gota de sangue é coletada em um papel-filtro específico.





Mas o bebê sente dor? Embora ele possa chorar com o furo – afinal, é uma experiência nova –, a sensação é quase indolor. E de uma coisa você pode ter certeza: qualquer incômodo que seu pequeno possa sentir será largamente compensado pelos benefícios do teste.

Além do teste básico, que detecta apenas seis doenças, com essa mesma gotinha de sangue é possível fazer testes mais completos. Eles são capazes de identificar até 46 doenças diferentes e proteger ainda mais o seu bebê.

É importante ter sempre em mente que a saúde do seu bebê vem em primeiro lugar. Portanto, se tiver que escolher entre investir em um belo enxoval ou no melhor e mais completo teste do pezinho possível, não tenha dúvidas de que a segunda opção é a mais acertada. Sapatinhos e roupinhas serão descartados em pouco tempo, pois o bebê cresce muito rápido. Mais do que modelitos de grife, móveis caros para o quartinho do pequeno e outros luxos, o teste será seu maior aliado na realização do sonho de ver seu filho crescer feliz e saudável.

GARANTA PARA O SEU BEBÊ NÃO UM BERÇO DE OURO, MAS UMA SAÚDE DE FERRO!

Conheça as doenças que podem ser detectadas precocemente com o teste do pezinho

Hiperfenilalaninemia ou fenilcetonúria

Distúrbio metabólico de origem congênita ou genética, que promove o acúmulo do aminoácido fenilalanina (presente no leite e em outros alimentos proteicos). Pode gerar retardo mental, disfunções psicomotoras, microcefalia, distúrbios de comportamento e epilepsia, além de problemas de fisiológicos.

Os sintomas tendem a aparecer após os 6 ou 8 meses de vida. Primeiros sinais: crise convulsiva, eczema comum de pele e odor típico na urina. Outros sintomas característicos da doença são irritabilidade, dificuldade de aprendizado, déficit de atenção e hiperatividade.

A patologia pode ser identificada pelo exame PKU - fenilcetonúria. O diagnóstico feito cedo evita que os sintomas apareçam. O tratamento deve ser iniciado nos primeiros meses de vida.

Hipotireoidismo congênito

É a deficiência total ou parcial de hormônios produzidos na glândula desenvolvimento neuropsicomotor, retardo mental, comprometimento do sistema nervoso central e deficiência intelectual irreversível.

Os sintomas costumam aparecer após as primeiras semanas de vida. Entre eles, hérnia umbilical, pele seca, edema facial, crescimento anormal da língua, suturas nos ossos parietais, icterícia, constipação, atraso na dentição e na queda do coto umbilical.

Os exames TSH e T4 podem identificar a doença. O diagnóstico neonatal e o tratamento durante as primeiras semanas de vida previnem o desenvolvimento dos sintomas.

Anemia falciforme e outras hemoglobinopatias

São desordens genéticas que causam anormalidades na estrutura molecular e na produção de hemoglobinas.

Os sintomas se manifestam durante os primeiros dois anos de vida, como anemia hemolítica crônica, dores relacionadas à vaso-oclusão, além do risco permanente de acidentes vasculares cerebrais, retinopatia e danos em múltiplos órgãos.

Exames variantes de hemoglobina podem identificar a doenca. O tratamento precoce ajuda na sobrevida do doente e melhora a sua qualidade de vida.

Fibrose cística ou mucoviscidose

É uma doença genética que gera o aumento da viscosidade das secreções, causando problemas respiratórios e gastrointestinais, prejudicando a absorção de alimentos e o ganho de peso.

Os sintomas aparecem nos primeiros meses de vida, como diarreia crônica, diferenciação de fezes (volumosas, gordurosas e com odor forte), suor salgado, infecções respiratórias recorrentes, insuficiência pancreática e deterioração progressiva da função pulmonar.

Com o exame IRT - tripsina imunorreativa, é possível diagnosticar a patologia. O tratamento precoce retarda a progressão das lesões nos pulmões e melhora o prognóstico, aumentando a sobrevida.

Aminoacidopatias

São doenças que causam efeitos tóxicos no sistema nervoso central e prejudicam a atividade funcional do metabolismo dos aminoácidos.

A principal manifestação clínica da doença é o retardo mental, mas também é possível que o bebê manifeste recusa alimentar e letargia.

A partir da Cromatografia de Camada Delgada e da Espectrometria de Massa em Tandem é possível fazer o diagnóstico precoce, o que permite o uso de medicamentos que evitam o surgimento dos sintomas ou complicações futuras.

Hiperplasia adrenal congênita

É uma deficiência que ocorre nas glândulas adrenais (também conhecidas como suprarrenais, localizadas acima dos rins). Em meninas, pode levar ao aparecimento de características sexuais masculinas. Em ambos os sexos, pode gerar perda acentuada de sal e levar à morte.

Os sinais podem se manifestar a partir da segunda ou terceira semanas de vida. Entre eles, crescimento pós-natal rápido e aceleração da puberdade, maturação precoce, baixa estatura na idade adulta, insuficiência adrenal aguda. A doença também provoca arritmias e falência cardíaca, avanço na maturidade esquelética associada à infertilidade e ovários policísticos, hirsutismo (aumento da quantidade de pelos na mulher, em locais comuns ao homem) e amenorreia (ausência de menstruação).

O exame 170H-17-alfa-hidroxiprogesterona é capaz de fazer a identificação imediata dessa deficiência, o que possibilita a realização de tratamento específico, para evitar a morte do paciente.

Deficiência enzimática de biotinidase

É um distúrbio genético que consiste na deficiência da enzima biotinidase, responsável pela absorção da biotina (vitamina presente nos alimentos, que é importante para a atividade de diversas enzimas).

O início do aparecimento dos sintomas pode variar de uma semana a

2 anos de vida. Alguns deles são: convulsões, hipotonia (diminuição do tônus muscular), ataxia (falta de coordenação dos movimentos), problemas respiratórios, atrofia óptica, perda auditiva sensorial, alopecia (perda de cabelo ou de pelos) e erupção cutânea. A deficiência da biotina pode causar retardo mental, atraso no desenvolvimento psicomotor dermatites, predisposição a infecções, acidose metabólica, cegueira e surdez.

O exame da biotinidase ajuda a fazer o diagnóstico precoce através da triagem neonatal. O tratamento adequado evita as consequências clínicas da doença.

Galactosemia

É um distúrbio que ocorre quando a criança não pode se alimentar de leite e derivados por não possuir a proteína para metabolizar a galactose, podendo causar problemas gastrointestinais.

A forma clássica da doença se manifesta, em geral, nos primeiros dias de vida do bebê. Porém, os sintomas são pouco específicos, como vômito, diarreia e hepatomegalia (aumento do fígado). A patologia pode causar catarata, retardo mental, problemas cognitivos e na fala, alterações motoras, falha precoce dos ovários e atraso no crescimento.



Além disso, aumenta o risco de morte por septicemia bacteriana. Com o exame da galactose é possível começar o tratamento de forma precoce, o que proporciona um excelente prognóstico no que se refere a evitar o quadro tóxico agudo e a morte.

Deficiência da G6PD

A deficiência da enzima glicose-6-fosfato é uma doença genética associada ao cromossomo X. Ainda assim, ela afeta igualmente pessoas de ambos os sexos.

Os sintomas podem aparecer tanto nos primeiros anos de vida como mais tardiamente. São eles: anemia esferocítica, icterícia e anemia hemolítica. Eles aparecem, principalmente, durante infecções e uso de alguns medicamentos. A patologia causa encefalopatia hiperbilirrubínica, surdez, retardo mental, déficit motor, insuficiência renal aguda e anemia hemolítica crônica.

O diagnóstico precoce, a partir do exame G6PD, e o tratamento adequado ajudam a prevenir sequelas e o risco de morte. Após o diagnóstico, é possível evitar o uso de drogas conhecidas como hemolíticas.

Toxoplasmose congênita

É causada por um parasita intracelular. Quando adquirida durante a gravidez, pode ser transmitida para o feto, o que leva a graus variáveis de manifestações clínicas.



A maioria dos bebês não apresenta sintomas ao nascer. Mas podem ocorrer: hepatoesplenomegalia (aumento do fígado e do baço), icterícia (tom amarelado na pele e na parte branca dos olhos), baixo peso de nascimento, petéquias (minúsculos pontos vermelhos na pele), anemia e pneumopatia. A doença pode gerar calcificações cerebrais, convulsões, lesões oculares, déficit auditivo e neurológico, hidrocefalia, paralisia cerebral e surdez.

O exame anti-toxoplasma IgM ajuda a identificar a doença. O tratamento impede a sua progressão, o que diminui o número e a gravidade das sequelas.

Sífilis congênita

É uma infecção causada pela transmissão da bactéria Treponema pallidum da gestante para o feto.

O bebê que adquire a infecção ainda na barriga pode apresentar baixo peso, erupções na pele (face, região palmar e plantar), lesões bolhosas, anemia hemolítica, hidropisia, pseudoparalisia dos membros, problemas respiratórios com ou sem pneumonia, rinite sero-sanguinolenta, icterícia, anemia e aumento dos nódulos linfáticos. A doença causa complicações nos ossos, fígado, baço e sistema nervoso, surdez, déficit cognitivo, lesões na visão, hidrocefalia comunicante, mandíbula curta e ceratite intersticial (inflamação da córnea).

O exame anti-Treponema IgM identifica a doença. O tratamento imediato pode ser eficaz, diminuindo as chances de complicações.



Rubéola congênita

É uma infecção viral aguda, normalmente benigna. Porém, se a mulher adquirir quando gestante, pode resultar em aborto, parto prematuro e graves malformações fetais (Síndrome da Rubéola Congênita).

Na maior parte dos casos, os sintomas não se manifestam no nascimento. São eles: icterícia 24 horas após o nascimento, hepatoesplenomegalia, trombocitopenia com púrpura (queda do número de plaquetas no sangue, com aparecimento de manchas roxas ou avermelhadas na pele), anemia hemolítica, meningoencefalite (inflamação que atinge o encéfalo e as meninges) e exantema (erupção, geralmente avermelhada, na pele). O bebê pode ter comprometimento ocular e auditivo, problemas cardíacos e neurológicos e atraso psicomotor.

O exame anti-rubéola IgM identifica a doença, mas não existe um tratamento específico. O tratamento é feito de acordo com os sintomas, sendo importante o diagnóstico precoce das deficiências auditivas e, nos casos de Síndrome da Rubéola Congênita, a intervenção por meio de medidas de reabilitação.

Doença da inclusão citomegálica ou citomegalovirose congênita

É uma doença associada à infecção do feto pelo citomegalovírus. Pode acarretar microcefalia, calcificações cerebrais, deficiência visual, perda auditiva e retardo mental. Os principais sintomas são: hidrocefalia, coriorretinite (inflamação no fundo do olho), hepatoesplenomegalia e problemas pulmonares.

O exame anti-citomegalovírus IgM pode identificar a patologia, mas não existe tratamento específico. O diagnóstico precoce é importante para a intervenção terapêutica, que determinará a diminuição do risco de sequelas futuras, da morbidade e da mortalidade.

Herpes congênita

A infecção pelo vírus do herpes no recém-nascido pode afetar órgãos importantes, como cérebro, fígado e pulmões. Além disso, pode causar danos permanentes, como perda auditiva, e, em casos mais severos, levar à morte.

Os sintomas podem ser mucocutâneos, neurológicos ou disseminados. Entre eles, estão: lesão de pele, olhos, rins, intestinos e meningoencefalite, afecções do pulmão e fígado e encefalite herpética. Bebês recémnascidos que apresentam a forma mucocutânea, ou seja, com lesões na pele e nas mucosas, devem ser submetidos a isolamento de contato.

A partir do exame anti-herpes IgM é possível fazer o diagnóstico precoce, o que possibilita a identificação da população de risco para deficiência auditiva. O prognóstico pode ser muito grave se a infecção não for tratada.

Doença de chagas

É uma doença causada pelo protozoário Trypanosoma cruzi, que é transmitido para o feto quando a gestante é contaminada. Pode causar anemia, febre, dores musculares e graus variados de problemas cardíacos.

Outros sintomas são: hepatoesplenomegalia, linfoadenopatia, náuseas e vômitos, diarreias, tremores, convulsões, icterícia, edema, cianose, desconforto respiratório, manifestações neurológicas e hemorrágicas.

O exame anti-Trypanosoma cruzi identifica a doença. O tratamento deve ser feito com a criança hospitalizada, recebendo cuidados especiais de acordo com o quadro clínico apresentado. Os resultados do tratamento dependem da idade em que é iniciado.

Hepatite B

A infecção, causada por um vírus durante o parto, provoca sérios danos ao fígado, podendo levar à morte.

Os sintomas são: anorexia, náuseas e vômito, inapetência e dores abdominais. A doença causa cirrose ou hepatocarcinoma (câncer primário do fígado).

Com os exames HBsAg e anti-HBc, é possível chegar ao diagnóstico A identificação precoce da doença no recém-nascido é de máxima importância.



Hepatite C

A infecção é causada por um vírus durante o parto. Pode gerar lesões graves ao fígado e evoluir para hepatite crônica.

Os sintomas são: icterícia, anorexia, mal-estar, dor abdominal. A doença causa cirrose, insuficiência hepática, carcinoma hepatocelular e hepatite fulminante.

Com a realização do exame anti-HCV, é possível chegar ao diagnóstico precoce. Isso permite tratar os pacientes que não apresentam sintomas, impedindo que quase a metade deles evolua para fases sintomáticas da doença.



É o vírus linfotrópico de células T humanas, transmitido ao recémnascido principalmente por meio da amamentação.

Os sintomas mais comuns são dores abdominais, diarreia, aumento do fígado e baço, lesões de pele e dificuldade de defecação ou micção. A doença causa dificuldade de locomoção, inflamação nos olhos, leucemia e problemas neurológicos.

É fundamental que seja feita a identificação precoce da infecção, a partir dos exames anti-HTLV 1 e 2. Além disso, é preciso cumprir as propostas terapêuticas recomendadas pelo médico.

Síndrome da Imunodeficiência Humana ou Aids (Sida Congênita)

Se estiver infectada, a mulher pode transmitir o vírus da imunodeficiência humana (HIV) ao bebê durante a gestação, no parto ou pela amamentação.

Os sinais da doença são: febre, mal-estar, letargia, artralgia (dor nas articulações), mialgia (dor muscular), dores de cabeça, náuseas, anorexia (perda ou ausência de apetite), faringite, linfoadenopatia, ulceração mucocutânea, vômitos, diarreia crônica, perda de peso, leucoplasia e monilíase oral. O paciente torna-se suscetível a infecções oportunistas, como pneumonia, tuberculose, meningite, toxoplasmose, encefalopatias e demência, citomegalovirose, candidíase, sarcoma de Kaposi, linfoma não-Hodgkin e carcinomas.

Para identificar a patologia, é necessário realizar os exames anti-HIV 1 e 2. Recém-nascidos soropositivos devem também ser submetidos à terapia antiviral, de modo a reduzir o risco de desenvolver a Aids.

Aminoacidopatias, defeitos no ciclo da ureia, acidemias orgânicas e defeitos na beta-oxidação

São distúrbios de natureza genética que costumam corresponder a defeitos enzimáticos capazes de bloquear as vias metabólicas. Isso gera o acúmulo de substâncias tóxicas e pode levar à falta de substâncias essenciais, o que acaba afetando o desenvolvimento físico e mental.

O sinal é uma deterioração neurológica que progride rapidamente e pode afetar, principalmente, o cérebro e os músculos esqueléticos e cardíacos.

O diagnóstico precoce permite tratar determinadas condições, modificando sua evolução e levando o recém-nascido a ter uma qualidade de vida melhor. Para identificar a doença, é necessário realizar o exame de Espectrometria de Massa em Tandem (TQD), que pode detectar até 36 distúrbios.

Deficiência da desidrogenase das acil-CoA dos ácidos graxos de cadeia média

É uma patologia que impede o organismo de converter certas gorduras em energia, o que causa deficiência no desenvolvimento, problemas comportamentais, atraso na fala e na linguagem, falta de atenção, paralisia cerebral e retardo do crescimento.

Os sinais e sintomas são vômito, diarreia, diminuição da ingesta oral distúrbio da consciência, letargia, coma, convulsões, paradas cardíacas e respiratórias.

O que auxilia a identificação da doença é a pesquisa da mutação G985A da MCAD. A demora em reconhecer a patologia e em iniciar o tratamento adequado expõe o paciente ao risco de deficiência mental.

Surdez congênita

A surdez compromete o desenvolvimento do bebê, trazendo consequências como problemas comportamentais, atraso na fala e na linguagem e falta de atenção, além de risco de paralisia cerebral e retardo do crescimento.

A diminuição da capacidade auditiva pode ser irreversível. Se a surdez for detectada precocemente, a chance de sucesso do tratamento é maior. Para identificá-la, basta realizar a pesquisa da mutação 35delG da conexina.



Tabela de exames					
TOP II	TOP I	MASTER	PLUS	AMPLIADO	*SUS
PKU	PKU	PKU	PKU	PKU	PKU
IRT	IRT	IRT	IRT	IRT	IRT
HEMOGLOBINA	HEMOGLOBINA	HEMOGLOBINA	HEMOGLOBINA	HEMOGLOBINA	HEMOGLOBINA
17 OH	17 OH	17 OH	17 OH	17 OH	17 OH
BIOTINIDASE	BIOTINIDASE	BIOTINIDASE	BIOTINIDASE	BIOTINIDASE	BIOTINIDASE
тѕн	тѕн	тѕн	тѕн	тѕн	тѕн
Т4	Т4	Т4	Т4	Т4	
Cromatografia de Aminoácidos	Cromatografia de Aminoácidos	Cromatografia de Aminoácidos	Cromatografia de Aminoácidos	Cromatografia de Aminoácidos	
GALACTOSEMIA	GALACTOSEMIA	GALACTOSEMIA	GALACTOSEMIA	GALACTOSEMIA	
TOXOPLASMOSE	TOXOPLASMOSE	TOXOPLASMOSE	TOXOPLASMOSE		
G6PD	G6PD	G6PD	G6PD		
MSUD	MSUD	MSUD	MSUD		
SÍFILIS	SÍFILIS	SÍFILIS			
RUBÉOLA	RUBÉOLA	RUBÉOLA			
HERPES	HERPES	HERPES			
CHAGAS	CHAGAS	CHAGAS			
HIV	HIV	HIV			
CITOM IGM	CITOM IGM	CITOM IGM			
ANTI HCV IGG	ANTI HCV IGG				
ANTI HBV IGG	ANTI HBV IGG				
HBSAG	HBSAG				
HTLV I e II	HTLV I e II				
Erros Inatos em Tandem 1 amostra					

• O Perfil Básico do SUS é gratuito porém deve-se ficar atento ao prazo e à efetividade da entrega do resultado.

DOENÇAS	EXAMES RELACIONADOS	TRATAMENTO	SINAIS E SINTOMAS	COMPLICAÇÕES
HIPERFENILALANINEMIAS	PKU - FENILCETONÚRIA	Odiagnóstico e otratamento feitos precocemente evitam o aparecimento dos sintomas da doença. O tratamento deve ser inciado nos primeiros meses de vida. Baseia-se em uma dieta especial, pobre em fenilalanina. Como a fenilalanina está presente em todas as proteínas, a dieta exige que os alimentos protéicos (carne, ovos, leite, etc.) sejam substituídos por uma mistura de aminoácidos com pouca ou nenhuma fenilalanina.	A criança em geral se desenvolve normalmente até os 6 a 8 meses de idade. O sinal inicial pode ser uma crise convulsiva e um sintoma comum é o eczemadepeleeodortípiconaurina. Irritabilidade; dificuldade de aprendizado; falta de atenção; distúrbios comportamentais e hiperatividade.	Retardo mental, atraso psicomotor e microcefalia. Distúrbios motores e de comportamento, epilepsia e déficit de estatura. Problemas de extensão física, fisiológica e psicológica.
FIBROSE CÍSTICA IRT - TRIPSINA	IRT - TRIPSINA IMUNORREATIVA	O tratamento precoce retarda a progressão das lesões pulmonares, melhora o prognóstico e aumenta a sobrevida. Pode ser realizado através de drenagem postural com percussão do tórax; dietas; terapêutica inalatória; antibióticos; terapia gênica.	A doença se manifesta nos primeiros meses de vida. Maior número de evacuações diárias; fezes volumosas, gordurosas e com odor forte. Má absorção de nutrientes e não ganho de peso; suor salgado. Infecções respiratórias recorrentes.	Compromete múltiplos órgãos. Afeta os aparelhos digestivo e respiratório e as glândulas sudoríparas. Insuficiência pancreática e deterioração progressiva da função pulmonar.
ANEMIA FALCIFORME E OUTRAS HEMOGLOBINOPATIAS	VARIANTES DE HEMOGLOBINA	O diagnóstico precoce e as medidas terapêuticas disponíveis aumentam a sobrevida dos afetados e melhoram a sua qualidade de vida.	Os sintomas aparecem geralmente nos primeiros dois anos de vida. São eles: anemia hemolítica crônica, episódios dolorosos e intermitentes de vasooclusão.	Risco permanente de infecções como resultado de autoinfarto esplênico, acidentes vasculares cerebrais, retinopatia e danos cumulativos em múltiplos órgãos.
HIPERLAPSIA ADRENAL CONGÊNITA	170H - 17 alfa-hidroxiprogesterona	A pronta identificação desta condição e estabelecimento de tratamento específico evita o óbito do paciente. O tratamento deve ser mantido por toda a vida. Fazem parte: a suplementação de cortisona, a administração de mineralocorticóides e medidas cirúrgicas de caráter plástico.	Os sintomas geralmente se manifestam a partir da segunda e terceira semanas de vida . Masculinização da genitália externa em meninas; crescimento rápido pós-natal e acelerada puberdade, com maturação precoce e baixa estatura, em ambos os sexos. Perda acentuada de sal, que pode ser letal.	Baixa estatura na idade adulta. Insuficiência adrenal aguda. Arritmias e falência cardíaca. Avanço na maturidade esquelética associado a infertilidade e ovários policísticos. Hirsutismo e amenorréia.

DOENÇAS	EXAMES RELACIONADOS	TRATAMENTO	SINAIS E SINTOMAS	COMPLICAÇÕES
DEFICIÊNCIA ENZIMÁTICA DE BIOTINIDASE	BIOTINIDASE	O diagnóstico precoce, através da triagem neonatal, e o tratamento adequado evitam as consequências clínicas da doença. O tratamento consiste na administração oral de doses farmacológicas de biotina, na sua forma livre.	O início do aparecimentos dos sintomas pode variar de uma semana a dois anos. Convulsões; hipotonia; ataxia; problemas respiratórios; atrofia óptica; perda auditiva sensorial; alopecia e erupção cutânea.	Retardomental; atrasono desenvolvimento psicomotor; dermatites e predisposição a infecções; acidose metabólica; cegueira e surdez.
HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO	TSH (HORMÔNIO ESTIMULANTE DA TIREÓIDE) E T4 (TIROXINA)	O diagnóstico neonatal seguido de tratamento precoce previne o desenvolvimento da doença. O tratamento é bastante simples e deve ser iniciado na 2ª e 3ª primeiras semanas de vida. Consiste na administração oral de T4 em quantidades adequadas às necessidades do paciente.	Na maioria dos casos ,não se observam sinais clínicos nas primeiras semanas de vida. Os sinais mais comuns são hérnia umbilical, face grosseira e pele seca. Edema facial; macroglossia; suturas interparietais abertas (devido ao retardo na maturação óssea); icterícia; chororouco; atraso na dentição; atraso na queda do coto umbilical e constipação intestinal.	Deficiências neurológica, motora e de crescimento. Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor e retardo mental. Comprometimento do sistema nervoso central. Deficiência intelectual de forma irreversível.
AMINOACIDOPATIAS	Cromatografia de Camada Delgada/ Espectrometria de Massa em Tandem	O diagnóstico precoce permite o uso de medicamentos que evitam o surgimento dos sintomas ou de complicações futuras.	Recusa alimentar, letargia.	Efeitos tóxicos no sistema nervoso central, sendo o retardo mental a principal manifestação clínica da doença.
GALACTOSEMIA	GALACTOSE	Se o tratamento for instituído precocemente, o prognóstico é excelente no que se refere a evitar o quadro tóxico agudo e óbito do paciente. O tratamento é por dieta, eliminando alimentos que contenham galactose.	A forma clássica da doença se manifesta em geral nos primeiros dias de vida. Os sintomas são inespecíficos: vômito; diarréia; hepatomegalia.	Catarata e retardo mental; risco aumentado de morte por septicemia bacteriana. Problemas cognitivos; dificuldades na fala; alterações motoras e falha precoce ovariana; atraso no crescimento.

DOENÇAS	EXAMES RELACIONADOS	TRATAMENTO	SINAIS E SINTOMAS	COMPLICAÇÕES
TOXOPLASMOSE CONGÊNITA	ANTI-TOXOPLASMA IGM	O tratamento impede a progressão da doença e diminui o número e a gravidade das sequelas. É feito com medicações como a pirimetamina, a sulfadiazina, a leucovirina (ácido folínico) e a espiramicina.	A maioria não apresenta sintomas ao nascimento. Hepatoesplenomegalia; icterícia; baixo peso de nascimento; petéquias; anemia; pneumopatia.	Calcificações cerebrais; convulsões; lesões oculares. Déficit auditivo e neurológico; hidrocefalia. Retardo mental, paralisia cerebral, convulsões, surdez e cegueira.
DEFICIÊNCIA DA G6PD	G6PD	O diagnóstico precoce e o tratamento adequado podem evitar o aparecimento de sequelas ou o riscodeóbito. Após realizado o diagnós tico podese evitar o uso das drogas previamente conhecidas como hemolíticas. A foto terapia e tratamento com oxigênio são medidas terapêuticas.	Os sintomas podem aparecer nos primeiros anos de vida ou mais tardiamente. Anemia esferocítica; icterícia; anemia hemolítica, principalmente durante infecções e uso de alguns medicamentos.	Encefalopatia hiperbilirrubínica; sequelas neuro- lóficas permanentes, principalmente surdez, re- tardo mental e déficit motor. Insuficiência renal aguda e anemia hemolítica crônica.
SÍFILIS CONGÊNITA	ANTI-TREPONEMA IGM	Otratamento imediato pode ser eficaz, com menor chance de complicações. O fármaco de escolha é a penicilina.	Baixo peso; erupções na face, região palmar e plantar; lesões bolhosas; anemia hemolítica; hidropisia. Lesões cutâneas; pseudoparalisia dos membros; sofrimento respiratório com ou sem pneumonia; rinite serosanguinolenta; icterícia; anemia e linfadenopatia generalizada.	Complicações nos ossos, na pele, fígado, baço e no sistema nervoso. Surdez e déficit cognitivo; catarata e glaucoma; hidrocefalia comunicante; mandíbula curta; ceratite intersticial; dificuldade no aprendizado; retardo mental e perda da movimentação dos membros
RÚBEOLA CONGÊNITA	ANTI-RUBÉOLA IGM	Não há tratamento específico. Os sinais e sintomas devem ser tratados de acordo com a orientação médica, sendo importantes o diagnóstico precoce da deficiência auditiva e a intervenção através de medidas de reabilitação, nos casos da Síndrome da Rubéola Congênita.	Maioria dos casos não apresenta sintomas ao nascimento. Icterícia 24 horas após o nascimento; hepatoesplenomegalia; trombocitopenia com púrpura; anemia hemolítica; meningoencefalite e exantema.	Comprometimento ocular (glaucoma, microftalmia), auditivo (surdez total); problemas cardíacos e neurológicos, como retardo mental e microcefalia. Atraso psicomotor. Os principais afetados são os olhos, aparelho auditivo e coração

DOENÇAS	EXAMES RELACIONADOS	TRATAMENTO	SINAIS E SINTOMAS	COMPLICAÇÕES
HERPES CONGÊNITA	ANTI-HERPES IGM	O diagnóstico precoce da infecção se faz necessário para possibilitar a identificação da população de riscopara deficiência auditiva. O prognóstico é também muito grave se a infecção não for tratada. Os medicamentos aciclovir e valaciclovir são usados no tratamento.	As manifestações podem ser mucocutâneas, neurológicas ou disseminadas. Lesão de pele, olhos, rins, intestinos e meningoencefalite. Afecção do pulmão e fígado, encefalite herpética. Os recémnascidos com forma mucocutânea devem ser submetidos a isolamento de contato.	Anormalidades neurológicas; lesões cerebrais. Perda auditiva e progressão da perda auditiva já existente ao nascimento. Microcefalia; hidranencefalia e microftalmia com mortalidade elevada e sequelas graves.
DOENÇA DE CHAGAS	ANTI-TRYPANOSOMA CRUZI	O tratamento deve ser efetuado com a criança hospitalizada, tendo-se cuidados especiais de acordo com o quadro clínico apresentado. Os resultados dependem da idade em que a criança começa a ser tratada. O tratamento específico é realizado com nifurtimox e benzonidazol.	Hepatoes plenomagalia; linfoadeno patia;	Problemas cardíacos. Comprometimento do músculo cardíaco e da musculatura do esôfago. Meningoencefalite. Manifestações neurológicas, como retardo mental, e digestivas, como megaesôfago.
SÍNDROME DA IMUNODEFICIÊNCIA HUMANA	ANTI-HIV 1 E 2	Os recém-nascidos com sorologia positiva devem ser submetidos à terapia antiviral, de modo a reduzir o risco de desenvolver AIDS. Na infecção congênita, a incidência de trans- missão vertical pode ser reduzida quando a terapia com AZT é iniciada durante a gesta- ção e mantida até seis semanas após o parto.		O indivíduo torna-se suscetível a infecções oportunistas como: pneumonia, tuberculose, meningite, diarréia crônica, toxoplasmose, encefalopatias e demência, citomegalovirose, candidíase, sarcoma de Kaposi, linfoma não-Hodgkin e carcinomas.
DOENÇA DA INCLUSÃO CITOMEGÁLICA	ANTI-CITOMEGALOVÍRUS IGM	Não há tratamento específico. O diagnóstico precoce torna-se importante para intervenção terapêutica e diminuição da morbidade e mortalidade, determinando o risco de sequelas futuras. Alguns medicamentos têm sido usados com sucesso para a diminuição das sequelas.	Hidrocefalia; coriorretinite; hepatoesplenomegalia. Problemas pulmonares.	Microcefalia; calcificações cerebrais. Deficiência visual, perda auditiva e retardo mental. Danos neurológicos. Pode destruir grande parte do cérebro, causando encefalia ou esquizoencefalia.

DOENÇAS	EXAMES RELACIONADOS	TRATAMENTO	SINAIS E SINTOMAS	COMPLICAÇÕES
НЕРАТІТЕ В	HBSAG E ANTI-HBC	Éimportanteidentificaradoençaprecocementeno recém-nascido. As opções farmacológicas para tratamento na faixa etária pediátrica são o interferon-alfa (INFa) e a lamivudina.		Cirrose ou hepatocarcinoma.
HEPATITE C	ANTI-HCV	O diagnóstico precoce permite o tratamento de assintomáticos, impedindo que quase a metade deles evolua para fases sintomáticas da doença hepática, de mais difícil controle. A administração de interferon convencional e ribavirina fazem parte do tratamento.	Icterícia; anorexia; mal-estar; dor abdominal.	Cirrose e insuficiência hepática. Carcinoma hepatocelular. Hepatite fulminante.
HTLV	ANTI-HTLV 1 E 2	É de fundamental importância a identificação precoce da infecção pelo HTLV e o acompanhamento da adesão às propostas terapêuticas. O tratamento é realizado com corticosteróides, drogas imunossupressoras e relaxantes musculares.	Dores nos membros inferiores, na região lombar; dificuldade de defecação ou micção.	Sérias dificuldades de locomoção; lesões na pele; inflamação nos olhos e leucemia. Doenças neurológicas, oftalmológicas, dermatológicas, urológicas e hematológicas
AMINOACIDOPATIAS, DEFEITOS NO CICLO DA URÉIA, ACIDEMIAS ORGÂNICAS E DEFEITOS NA BETA-OXIDAÇÃO	ESPECTROMETRIA DE MASSA EM TANDEM	O diagnóstico precoce permite o tratamento de determinadas condições, modificando a evolução elevando a uma melhor qualidade de vida para o recém-nascido. Reposição enzimática e tratamento dietético são algumas opções terapêuticas.	Deterioração neurológica rapidamente progressiva.	Órgãos mais acometidos: cerébro, músculos esqueléticos e cardíacos.

DOENÇAS	EXAMES RELACIONADOS	TRATAMENTO	SINAIS E SINTOMAS	COMPLICAÇÕES
DEFICIÊNCIA DA DESIDROGENASE DAS ACIL-COA DOS ÁCIDOS GRAXOS DE CADEIA MÉDIA (MCAD)	PESQUISA DA MUTAÇÃO G985A DA MCAD	A demora em reconhecer a doença e em iniciar o tratamento adequado expõe os pacientes ao risco de deficiência mental. O tratamento é simples e de baixo custo. Deve-se evitar grandes períodos de jejum e proporcionar um adequado suporte calórico na dieta, mantendo-se os níveis de glicose dentro dos limites de normalidade. Durante episódios agudos de jejum ou vômito, a infusão intravenosa de glicose e a suplementação de L-carnitina levam a uma rápida recuperação.	ingesta oral. Distúrbio da cons- ciência, letargia, e coma. Parada cardíaca, parada respiratória e	Deficiência no desenvolvimento, problemas comportamentais, atraso na fala e da linguagem, falta de atenção. Paralisia cerebral e retardo do crescimento.
SURDEZ CONGÊNITA	PESQUISA DA MUTAÇÃO 35DELG DA CONEXINA	A surdez, se detectada precocemente, tem maior sucesso no seu tratamento. Intervenções para reabilitação, como o uso de estímulos auditivosedelinguagem, fazempartedaterapiaque demonstra melhores resultados quando iniciada nos primeiros 6 meses de vida do recém-nascido.		Deficiência no desenvolvimento, problemas comportamentais, atraso na fala e da linguagem, falta de atenção. Paralisia cerebral e retardo do crescimento.

Hora de fazer a escolha certa

Agora que você já conhece todos os benefícios que o teste do pezinho pode proporcionar para seu filho recém-nascido, é hora de fazer a escolha certa. Invista em um teste adequado e com resultados seguros Esse é o melhor presente de boas-vindas que você pode dar ao seu pequeno, um verdadeiro ato de amor.

Pezinho Top, empresa especializada no teste do pezinho, existe para ajudar os pais a assegurar a saúde de seus bebês. O procedimento é prático e não oferece risco nenhum à criança. Muito pelo contrário A escolha do melhor e mais completo teste disponível para o recémnascido diminui as preocupações dos pais e traz a tranquilidade de que eles precisam para poder curtir todas as alegrias que vêm com a chegada de um bebê.

Não tenha dúvidas: essa decisão é a garantia de melhor qualidade de vida e saúde para seu filho até a idade adulta. Seu bebê merece o melhor!

Uma saúde de ferro é melhor que um berço de ouro.





Informações técnicas: Dra Rayssa Dias

Edição de Texto: Urânia Agência de Conteúdo

Consultoria Técnica Laboratorial:

Dr. Marco A. Henrique Pereira - CRBIO-RJ 07935/2

Consultoria Pediátrica:

Dr. Rafael P. P. Henriques CRM-RJ 52105491-0 Dra. Carolina C. Fleischman Henrique - CRM 52105490-2

Criação: Poplab Diagnósticos Clínicos Ltda

CNPJ 044.429.712/0001-81

Rua Visconde do Rio Branco, 305-sl 201

Niterói -RJ

pezinhö

LABORATÓRIO SOCIAL DE ANÁLISES CLÍNICAS

O pezinho top uniu ótimo atendimento, exames de qualidade e preços acessíveis em sua Unidade no centro de Niterói, em frente ao terminal de ônibus e ao Shopping Bay Market.

EXAMES:

ANÁLISES CLÍNICAS
TESTE DO PEZINHO
SEXO DO BEBÊ
TOXICOLÓGICO CNH E CLT
PREVENTIVO GINECOLÓGICO
DNA PATERNIDADE

Faça já seu orçamento! (21) 3674-3030 ou (21) 97042-9056

atendimento@poplab.med.br

www.poplab.med.br