

Conheça a relação completa
de doenças e exames do

Teste do Pezinho Pacote Ampliado



Conheça o Teste do Pezinho Ampliado **no detalhe**

EXAME	GRUPO DE DOENÇAS	DOENÇAS
Fenilalanina (MS/MS)	Fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias	Fenilcetonúria (PKU)
		Hiperfenilalaninemias
Avaliação das Hemoglobinas	Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias	HbFS - Padrão de Anemia Falciforme
		HbFC - Padrão de Hemoglobinopatia C
		HbFSC - Padrão de Hemoglobinopatia SC
		HbFSD - Padrão de Hemoglobinopatias SD
		HbFSA - Hemoglobinopatia S-Beta Talassemia
17 OH Progesterona	Hiperplasia Adrenal Congênita	Hiperplasia Adrenal Congênita
Tripsina Imunorreativa	Fibrose Cística	Fibrose Cística
Atividade da Biotinidase	Deficiência da Biotinidase	Deficiência da Biotinidase
Toxoplasmose congênita	IgM Anti-Toxoplasma gondii	IgM Anti-Toxoplasma gondii
TSH e T4	Hipotireoidismo Congênito (TSH e T4)	Hipotireoidismo Congênito (TSH e T4)
		Deficiência de TBG
Galactose Total	Galactosemias	Galactosemia tipo 1, 2 e 3

EXAME	GRUPO DE DOENÇAS	DOENÇAS
Análise Qualitativa pos Aminoácidos (MS/MS)	Aminoacidopatias e Distúrbios do Ciclo da Ureia	Doença da Urina de Xarope de Bordo (Leucínose - MSUD)
		Fenilcetonúria (PKU)
		Deficiência de Pterina
		Hiperfenilalaninemias
		Hidroxiprolinúria
		Homocistinúria
		Hipermetioninemias
		Hiperglicinemias
		Hipervalinemia
		Tirosinemia Transitória do Recém-Nascido
		Tirosinemias tipos I, II e III
		Acidúria Argininosuccínica
		Argininemia
		Citrulinemia tipo I
		Citrulinemia tipo II
Hiperornitinemias		
Deficiência de Carbamoilfosfato Sintetase (CPS)		
Deficiência de N-Acetilglutamato Sintetase (NAGS)		
Deficiência de Ornitina Transcarbamilase (OTC)		
Atividade da G6PD	Deficiência da G6PD	Deficiência da G6PD

EXAME	GRUPO DE DOENÇAS	DOENÇAS
<p>Análise Qualitativa de Acilcarnitinas (MS/MS)</p>	<p>Distúrbios da Beta-Oxidação dos Ácidos Graxos e das Acidemias Orgânicas</p>	Defeito do Transportador de Carnitina (CUD)
		Deficiência de Carnitina-Palmitoil Transferase tipo 1 (CPT1)
		Deficiência de Carnitina-Palmitoil Transferase tipo 2 (CPT2)
		Deficiência de Carnitina/Acilcarnitina Translocase (CACT)
		Deficiência Múltipla de Acil-CoA Desidrogenase (MAD) (= Acidúria Glutárica tipo 2 (GA2))
		Deficiência de 3-Hidroxiacil-CoA Desidrogenase de Cadeia Longa (LCHAD)
		Deficiência de Proteína Trifuncional (TFP)
		Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média (MCAD)
		Deficiência de Hidroxiacil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média/Curta(M/SCHAD)
		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 Etilmalônica (EE)
		Acidemia Metilmalônica (MMA)
		Acidemia Propiônica (PA)
		Acidemia Isoaléica (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), incluindo a Deficiência de Biotinidase e a Deficiência de Holocarboxilase Sintetase		

Vantagem do pacote

- ✓ Análise de aminoácidos por Espectrometria de Massas em Tandem (MS/MS), única metodologia capaz de triar com dosagem de acilcarnitinas.





Triagens Complementares

Confira as opções de pacotes complementares e doenças investigadas:

PACOTE COMPLEMENTAR	DOENÇAS INVESTIGADAS
TRIAGEM NEONATAL PARA DOENÇAS INFECCIOSAS <small>DLE = TNINF / IHP = SJTNINF</small>	HIV 1 e 2 Rubéola Sífilis Citomegalovirose Doença de Chagas Toxoplasmose
PERFIL BIOQUÍMICO LISSÔMICAS <small>DLE = PDLNEO / IHP = SJPDLNEO</small>	Doença de Gaucher Doença de Pompe Doença de Fabry Mucopolissacaridose Tipo 1
SURDEZ CONGÊNITA (MUTAÇÕES ESPECÍFICAS) <small>DLE = M35E167T / IHP = SJCON26</small>	Mutação 35 delG e 167T no Gene <i>GJB2</i>

Conheça também o **Teste do Pezinho mais completo do Brasil**. Clique abaixo:



<https://www.pezhinonovaera.com.br/>



Genética Humana,
Doenças Raras
e Genômica



Grupo **Fleury**

REFERÊNCIA EM
TRIAGEM NEONATAL

Não perca nenhuma atualização!

Saiba mais e acompanhe as novidades sobre
esses e outros temas relacionados ao
Laboratório DLE.

Siga os nossos perfis nas redes sociais:



@laboratoriodle



@laboratoriodle



@laboratoriodle

Canal do Cliente

4020-8080

canaldocliente@dle.com.br

Seg. a Sex. das 08h às 18h / Sáb. das 08h às 12h