

Conheça a relação completa
de doenças e exames do

Teste do Pezinho Pacote Expandido





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

EXAME	GRUPO DE DOENÇAS	DOENÇAS
Fenilalanina (MS/MS)	Fenilcetonúria e outras Hiperfenilalaninemias	Fenilcetonúria (PKU)
		Hiperfenilalaninemias
Tirosina (MS/MS)	Tirosinemias	Tirosinemias I, II e III
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



EXAME	GRUPO DE DOENÇAS	DOENÇAS
Galactose Total	Galactosemias	Galactosemia tipos 1, 2 e 3
Análise Qualitativa dos 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
Atividade da G6PD	Deficiência da G6PD	Deficiência de Carbamoilfosfato Sintetase (CPS)
		Deficiência de N-Acetilglutamato Sintetase (NAGS)
		Deficiência de Ornitina Transcarbamilase (OTC)
		Deficiência da G6PD



EXAME	GRUPO DE DOENÇAS	DOENÇAS
Análise Qualitativa de Acilcarnitinas (MS/MS)	Distúrbios da Beta-Oxidação dos Ácidos Graxos e das Acidemias Orgânicas	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) (ou 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 Isovalérica (IVA)
		Acidemia 2-Metilbutirilglicinúria (2MBG)
		Acidúria Malônica
		Acidemia Glutárica Tipo 1 (GA-1)
		Acidemia 2-Metil-3-Hidroxibutírica (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

EXAME	GRUPO DE DOENÇAS	DOENÇAS
Detecção de Cópias de TREC e KREC	SCID, AGAMA e outras Imunodeficiências Congênitas	Imunodeficiência combinada B e T:
		Imunodeficiência Combinada Grave
		Deficiência de ADA
		Deficiência de PNP
		Deficiência de ZAP-70
		Deficiência RAG-1, 2
		Deficiência predominante de anticorpo:
		Agamaglobulinemia Congênita
		Hipogamaglobulinemia Transitória da Infância
		Deficiência de Subclasse de IgG
		Deficiência Seletiva de IgA
		Imunodeficiência Comum Variável
		Síndrome Hiper-IgM
		Outras imunodeficiências bem definidas:
		Síndrome de Wiskott-Aldrich
		Ataxia-Telangiectasia
		Síndrome Hiper-IgE
		Doenças da desregulação do sistema imune:
		Síndrome Chediak-Higashi
		Síndrome Griscelli
		Poliendocrinopatia Autoimune, com Candidíase e Distrofia Ectodérmica (APECED)
		Desregulação Autoimune, Poliendocrinopatia e Enteropatia Ligada ao X (IPEX)

EXAME	GRUPO DE DOENÇAS	DOENÇAS
Detecção de Cópias de TREC e KREC	SCID, AGAMA e outras Imunodeficiências Congênitas	Defeitos congênitos dos fagócitos (número, função ou ambos):
		Neutropenia Congênita
		Defeito na Adesão Leucocitária (LAD1)
		Defeito na Adesão Leucocitária (LAD2)
		Doença Granulomatosa Crônica
		Defeitos na imunidade inata:
		Candidíase Mucocutânea Crônica
		Deficiência de MyD88
		Doenças autoinflamatórias:
		Febre Familiar do Mediterrâneo
		Síndrome de Muckle-Wells
		Urticária Familiar ao Frio
		Síndrome Neurológica Cutânea e Articular Infantil Crônica (CINCA)
		Síndrome Periódica Associada ao Receptor do Fator de Necrose Tumoral α (TRAPS)
		Síndrome Febril Periódica
		Síndrome Hiper-IgD
		Deficiências do sistema complemento:
		Deficiência de C1 q, r, s
		Deficiência de C2-C9
Pesquisa da deleção em homozigose do éxon 7 do gene SMN1	Atrofia Muscular Espinhal (AME 5q)	Atrofia Muscular Espinhal - AME 5q

VANTAGENS DO PACOTE



Na mesma amostra, este teste traz a possibilidade de diagnóstico precoce de doenças graves e incapacitantes que já possuem tratamento com protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas aprovadas pela Conitec (Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS).



Triagens Complementares

Confira as opções de pacotes complementares e doenças investigadas:

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

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



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