



Genética Humana,
Doenças Raras
e Genômica



Grupo **Fleury**

REFERÊNCIA EM
TRIAGEM NEONATAL

Conheça a relação completa
de doenças e exames do

Teste do Pezinho Pacote Plus





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

EXAME	GRUPO DE DOENÇAS	DOENÇAS
Fenilalanina (MS/MS)	Fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias	Fenilcetonúria (PKU)
		Hiperfenilalaninemias
TSH	Hipotireoidismo congênito (TSH)	Hipotireoidismo congênito (TSH)
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 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
		Hidroxi-prolinúria
		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

VANTAGENS DO PACOTE



Dosagem da galactose total, e não somente da enzima GALT, pois é um teste mais amplo (possibilitando a detecção de todas as formas) e com maior sensibilidade.



Análise de aminoácidos por Espectrometria de Massas em Tandem (MS/MS), método mais sensível e específico.



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.pezinhonovaera.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

canalcliente@dle.com.br

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