



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 Master





Conheça o **Teste do Pezinho Master** 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
<p>Deteção de cópias de TREC e KREC</p>	<p>SCID, AGAMA e outras Imunodeficiências Congênicas</p>	<p>Imunodeficiência combinada B e T:</p>
		<p>Imunodeficiência combinada grave</p>
		<p>Deficiência de ADA</p>
		<p>Deficiência de PNP</p>
		<p>Deficiência de ZAP-70</p>
		<p>Deficiência RAG-1, 2</p>
		<p>Deficiência predominante de anticorpo:</p>
		<p>Agamaglobulinemia Congênita</p>
		<p>Hipogamaglobulinemia transitória da infância</p>
		<p>Deficiência de subclasse de IgG</p>
		<p>Deficiência seletiva de IgA</p>
		<p>Imunodeficiência comum variável</p>
		<p>Síndrome hiper-IgM</p>
		<p>Outras imunodeficiências bem definidas:</p>
		<p>Síndrome de Wiskott-Aldrich</p>
		<p>Ataxia-telangiectasia</p>
		<p>Síndrome hiper-IgE</p>
		<p>Doenças da desregulação do sistema imune:</p>
		<p>Síndrome Chediak-Higashi</p>
		<p>Síndrome Griscelli</p>
		<p>Poliendocrinopatia autoimune, com candidíase e distrofia ectodérmica (Apeced)</p>
		<p>Desregulação autoimune, poliendocrinopatia e enteropatia ligada ao X (Ipx)</p>
		<p>Defeitos congênicos dos fagócitos (número, função ou ambos):</p>
		<p>Neutropenia Congênita</p>
		<p>Defeito na adesão leucocitária (LAD1)</p>
		<p>Defeito na adesão leucocitária (LAD2)</p>
		<p>Doença granulomatosa crônica</p>
		<p>Defeitos na imunidade inata:</p>
		<p>Candidíase mucocutânea crônica</p>
		<p>Deficiência de MyD88</p>
<p>Doenças autoinflamatórias:</p>		
<p>Febre familiar do Mediterrâneo</p>		
<p>Síndrome de Muckle-Wells</p>		
<p>Urticária familiar ao frio</p>		
<p>Síndrome neurológica cutânea e articular infantil crônica (Cinca)</p>		
<p>Síndrome periódica associada ao receptor do fator de necrose tumoral α (Traps)</p>		
<p>Síndrome febril periódica</p>		
<p>Síndrome hiper-IgD</p>		
<p>Deficiências do sistema complemento:</p>		
<p>Deficiência de C1q, r, s</p>		
<p>Deficiência de C2-C9</p>		

Vantagem do pacote

- ✓ A dosagem em uma única amostra e em um único teste permite o diagnóstico precoce das imunodeficiências, melhorando muito o prognóstico das crianças.





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