

Conheça a relação completa  
de doenças e exames do

# Teste do Pezinho Nova Era



**Conheça o Teste do Pezinho Nova Era no detalhe.**

Exame	Grupo de doenças	Doenças/Condições
Fenilalanina (MS/MS)	Fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias	Fenilcetonúria (PKU) Hiperfenilalaninemias,
Tirosina (MS/MS)	Tirosinemias	Tirosinemias I, II, III e transitória tb
Avaliação das Hemoglobinas	Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias	Doença Falciforme Traço Falciforme S Beta Talassemia entre outras variantes de Hemoglobinas
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 primário hipotireoidismo congênito central Deficiência de TBG

Exame	Grupo de doenças	Doenças/Condições
Galactose Total	Galactosemias	Galactosemia tipos 1, 2, 3 e 4
Análise Qualitativa pos Aminoácidos (MS/MS)	Aminoacidopatias e Distúrbios do Ciclo da Ureia	Doença da Urina de Xarope de Bordo (Leucinose - 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/Condições
<b>Análise Qualitativa de Acilcarnitinas (MS/MS)</b>	<b>Distúrbios da Beta-Oxidação dos Ácidos Graxos e das Acidemias Orgânicas</b>	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 Isovalérica (IVA),
		Acidemia 2-Metilbutirilglicinúria (2MBG),
		Acidúria Malônica,
		Acidemia Glutárica tipo 1 (GA-1),
		Acidemia 2-Metil-3-Hidroxi-butírica (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/Condições
Detecção de cópias de TREC e KREC	SCID, AGAMA e outras Imunodeficiências Congênicas	<b>Imunodeficiência combinada B e T:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Imunodeficiência combinada grave</li> <li>Deficiência de ADA</li> <li>Deficiência de PNP</li> <li>Deficiência de ZAP-70</li> <li>Deficiência RAG-1, 2</li> </ul>
		<b>Deficiência predominante de anticorpo:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Agamaglobulinemia congênita</li> <li>Hipogamaglobulinemia transitória da infância</li> <li>Deficiência de subclasse de IgG</li> <li>Deficiência seletiva de IgA</li> <li>Imunodeficiência comum variável</li> <li>Síndrome hiper-IgM</li> </ul>
		<b>Outras imunodeficiências bem definidas:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Síndrome de Wiskott-Aldrich</li> <li>Ataxia-telangiectasia</li> <li>Síndrome hiper-IgE</li> </ul>
		<b>Doenças da desregulação do sistema imune:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Síndrome Chediak-Higashi</li> <li>Síndrome Griscelli</li> <li>Poliendocrinopatia autoimune, com candidíase e distrofia ectodérmica (Apeced)</li> <li>Desregulação autoimune, poliendocrinopatia e enteropatia ligada ao X (Ipx)</li> </ul>
		<b>Defeitos congênicos dos fagócitos (número, função ou ambos):</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Neutropenia congênita</li> <li>Defeito na adesão leucocitária (LAD1)</li> <li>Defeito na adesão leucocitária (LAD2)</li> <li>Doença granulomatosa crônica</li> </ul>
		<b>Defeitos na imunidade inata:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Candidíase mucocutânea crônica</li> <li>Deficiência de MyD88</li> </ul>
		<b>Doenças autoinflamatórias:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Febre familiar do Mediterrâneo</li> <li>Síndrome de Muckle-Wells</li> <li>Urticária familiar ao frio</li> <li>Síndrome neurológica cutânea e articular infantil crônica (Cinca)</li> <li>Síndrome periódica associada ao receptor do fator de necrose tumoral <math>\alpha</math> (Traps)</li> <li>Síndrome febril periódica</li> <li>Síndrome hiper-IgD</li> </ul>
		<b>Deficiências do sistema complemento:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>Deficiência de C1q, r, s</li> <li>Deficiência de C2-C9</li> </ul>
Pesquisa da deleção em homozigose do éxon 7 do gene <i>SMN1</i>	Atrofia Muscular Espinhal (AME 5q)	Atrofia Muscular Espinhal - AME 5q

Exame	Grupo de doenças	Doenças/Condições
Painel Molecular	Triagem genética para + 400 doenças	Doenças Endócrinas
		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Diabetes mellitus, não insulino-dependente</li> <li>• Diabetes mellitus neonatal permanente 3 com ou sem achados neurológicos</li> <li>• Diabetes mellitus neonatal transitório 2</li> <li>• Hipoglicemia da infância sensível à leucina</li> <li>• Hipoglicemia hiperinsulinêmica familiar 1</li> <li>• Diabetes mellitus tipo II</li> <li>• Hipoglicemia hipoinsulinêmica com hemihipertrofia</li> <li>• Hiperparatireoidismo neonatal</li> <li>• Aldosteronismo glicocorticoide-remediável</li> <li>• Hiperplasia adrenal congênita pela deficiência de 11-betahidroxilase</li> <li>• Hipoaldosteronismo congênito pela deficiência de CMO I</li> <li>• Hipoaldosteronismo congênito pela deficiência de CMO II</li> <li>• 17,20 liase, deficiência isolada de</li> <li>• 17-alfa-hidroxilase/17,20 liase, deficiência de</li> <li>• Hiperplasia adrenal congênita pela deficiência de 21-hidroxilase</li> <li>• Diabetes mellitus não insulino-dependente, de início tardio</li> <li>• Diabetes mellitus neonatal permanente 1</li> <li>• Hipoglicemia hiperinsulinêmica familiar 3</li> <li>• MODY tipo II</li> <li>• Hormônio do crescimento, deficiência isolada tipo IA</li> <li>• Hormônio do crescimento, deficiência isolada tipo IB</li> <li>• Hormônio do crescimento, deficiência isolada tipo II</li> <li>• Kowarski, Síndrome de</li> <li>• Diabetes mellitus, insulino-dependente</li> <li>• Diabetes mellitus, insulino-dependente, 20</li> <li>• Diabetes mellitus, não insulino-dependente, 2</li> <li>• MODY tipo III</li> <li>• Diabetes mellitus, não insulino-dependente</li> <li>• Fanconi renotubular 4 com início de diabetes do jovem na maturidade, Síndrome de</li> <li>• MODY tipo I</li> <li>• 17-beta-hidroxisteroide desidrogenase X, deficiência de (doença mitocondrial HSD10)</li> <li>• Hiperplasia adrenal congênita pela deficiência de 3-beta-hidroxisteroide desidrogenase 2</li> <li>• Diabetes mellitus resistente à insulina com acantose nigricans</li> <li>• Hipoglicemia hiperinsulinêmica familiar 5</li> <li>• Leprechaunismo/ Donohue, Síndrome de</li> <li>• Rabson-Mendenhall, Síndrome de</li> <li>• Diabetes mellitus neonatal permanente 2 com ou sem achados neurológicos</li> <li>• Diabetes mellitus neonatal transitório 3</li> <li>• Hipoglicemia hiperinsulinêmica familiar 2</li> <li>• Hipotireoidismo congênito, sem bócio 5</li> <li>• Glicocorticoide 4, deficiência de, com ou sem deficiência de mineralocorticoide</li> <li>• 46,XY sexo reverso 2</li> <li>• Hipoplasia adrenal congênita</li> <li>• Hipotireoidismo congênito por disgenesia ou hipoplasia tireoidiana</li> <li>• Gitelman, Síndrome de</li> <li>• Hipoglicemia hiperinsulinêmica familiar 7</li> <li>• Globulina QTL ligada à tiroxina</li> <li>• Globulina QTL ligada à tiroxina</li> <li>• Agenesia pancreática 1</li> <li>• MODY tipo IV</li> <li>• Agenesia pancreática 2</li> <li>• Dishormonogênese tireoidiana 3</li> <li>• Hiperplasia adrenal lipoide</li> <li>• Dishormonogênese tireoidiana 1</li> <li>• Diabetes mellitus, não insulino-dependente</li> <li>• Hipotireoidismo congênito, sem bócio 6</li> <li>• Dishormonogênese tireoidiana 2A</li> <li>• Hipotireoidismo congênito, sem bócio 4</li> <li>• Hipotireoidismo congênito, sem bócio 1</li> <li>• Hipertireoidismo, não-autoimune</li> </ul>

Exame	Grupo de doenças	Doenças/Condições
Painel Molecular	Triagem genética para + 400 doenças	<p><b>Doenças endócrinas (continuação)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Adrenoleucodistrofia</li> <li>• Metilmalônica, acidemia/acidúria e homocistinúria tipo cblJ</li> <li>• Isobutiril-CoA desidrogenase, deficiência de</li> <li>• Acil-CoA desidrogenase de cadeia média, deficiência de</li> <li>• Acil-Coa desidrogenase de cadeia curta, deficiência de</li> <li>• 2-metilbutirilglicinúria</li> <li>• VLCAD, deficiência de</li> <li>• Alfa-metilacetoacética, acidemia/acidúria</li> <li>• Metilmalônica e malônica, acidemia/acidúria combinada</li> <li>• Coenzima Q10, deficiência de, primária 4</li> <li>• Hipermetioninemia por deficiência de adenosina quinase</li> <li>• Aspartilglicosaminúria</li> <li>• Depósito do glicogênio, IIIa, Doença de</li> <li>• Depósito do glicogênio, IIIb, Doença de</li> <li>• Lipodistrofia congênita generalizada tipo 1/ Berardinelli-Seip tipo 1</li> <li>• Hiperoxalúria primária tipo 1</li> <li>• Hipermetioninemia com deficiência de hidrolase S-adenosilhomocisteína</li> <li>• Hiperprolinemia tipo II</li> <li>• Desidrogenase semialdeído succínica, deficiência de</li> <li>• Desidrogenase semialdeído metilmalonato, deficiência de</li> <li>• Depósito do glicogênio, XII, Doença de</li> <li>• Frutose, intolerância hereditária</li> <li>• Hipofosfatasia</li> <li>• Odontohipofosfatasia</li> <li>• Alfa-metilacil-CoA racemase, deficiência de</li> <li>• Encefalopatia glicínica</li> <li>• Adenina fosforibosiltransferase, deficiência de</li> <li>• Argininemia</li> <li>• Leucodistrofia metacromática</li> <li>• Mucopolissacaridose tipo VI/ Maroteaux-Lamy, Síndrome de</li> <li>• Argininosuccínica, acidemia/acidúria</li> <li>• Asparagina sintetase, deficiência de</li> <li>• Citrulinemia</li> <li>• Menks, Doença de</li> <li>• Wilson, Doença de</li> <li>• 3-metilglutacônica, acidemia/acidúria, tipo I</li> <li>• Urina do Xarope de Bordo tipo Ia, Doença de</li> <li>• Urina do Xarope de Bordo tipo Ib, Doença de</li> <li>• Quinase cetoácido desidrogenase de cadeia ramificada, deficiência de</li> <li>• Biotinidase, deficiência de</li> <li>• Homocistinúria, tipo responsivo à vitamina B6 e tipo não responsivo</li> <li>• Metilmalônica, acidemia/acidúria transitória devida ao defeito do receptor de transcobalamina</li> <li>• 3-metilglutacônica, acidemia/acidúria tipo VIIA, Autossômica Dominante</li> <li>• 3-metilglutacônica, acidemia/acidúria tipo VIIB, Autossômica recessiva</li> <li>• Coenzima Q10, deficiência primária 1</li> <li>• Coenzima Q10, deficiência primária 7</li> <li>• Coenzima Q10, deficiência primária 6</li> <li>• Coenzima Q10, deficiência primária 8</li> <li>• Coenzima Q10, deficiência primária 5</li> <li>• Coproporfíria</li> <li>• Harderoporfíria</li> <li>• Carbamoylfosfato sintetase I, deficiência de</li> <li>• CPT tipo IA hepática, deficiência de</li> <li>• CPT tipo II infantil, deficiência de</li> <li>• CPT tipo II miopática induzida pelo estresse, deficiência de</li> <li>• CPT tipo II neonatal letal, deficiência de</li> <li>• Cistinose nefropática</li> <li>• Cistinose nefropática atípica</li> <li>• Xantomatose cerebrotendínea</li> <li>• D-2-hidroxi-glutárica 1, acidemia/acidúria</li> <li>• Urina do Xarope de Bordo tipo II, Doença de</li> <li>• Smith-Lemli-Opitz, Síndrome de</li> <li>• Piruvato desidrogenase E2, deficiência de</li> <li>• Desidrogenase dihidrolipoamida, deficiência de</li> <li>• 3-metilglutacônica, acidemia/acidúria tipo V</li> <li>• Desidrogenase dihidropirimidina, deficiência de</li> </ul>

Exame	Grupo de doenças	Doenças/Condições
Painel Molecular	Triagem genética para + 400 doenças	Doenças endócrinas (continuação)
		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dihidropirimidinúria</li> <li>• Enoil-CoA hidratase de cadeia curta, mitocondrial, deficiência de</li> <li>• Glutárica IIA, acidemia/acidúria</li> <li>• Glutárica IIB, acidemia/acidúria</li> <li>• Glutárica IIC, acidemia/acidúria</li> <li>• Encefalopatia etilmalônica</li> <li>• Tirosinemia tipo I</li> <li>• Frutose-1,6-bifosfatase, deficiência de</li> <li>• Protoporfíria eritropoiética 1</li> <li>• Fumarase, deficiência de</li> <li>• Trimetilaminúria</li> <li>• Hipomagnesemia renal 2</li> <li>• Depósito do glicogênio Ia, Doença de</li> <li>• Depósito do glicogênio II, Doença de/ Pompe, Doença de</li> <li>• Doença de Krabbe</li> <li>• Galactose epimerase, deficiência de/ Galactosemia III</li> <li>• Galactoquinase 1, deficiência de (com catarata)/ Galactosemia II</li> <li>• Mucopolissacaridose tipo IVA/ Morquio, Síndrome de</li> <li>• Galactosemia/ Galactosemia I</li> <li>• Creatina cerebral 2, deficiência de</li> <li>• Creatina cerebral 3, deficiência de</li> <li>• Gaucher, Doença de (perinatal letal, I, II, III e IIIC)</li> <li>• Depósito do glicogênio IV, Doença de/ Andersen, Doença de</li> <li>• Glutárica tipo I, acidemia/acidúria</li> <li>• Distonia responsiva à DOPA, com ou sem hiperfenilalaninemia</li> <li>• Hiperfenilalaninemia B, deficiente em BH4</li> <li>• Encefalopatia glicínica</li> <li>• Miastenia congênita 12, com agregados tubulares</li> <li>• Fator Intrínseco, deficiência de</li> <li>• Fabry, Doença de</li> <li>• Encefalopatia glicínica</li> <li>• Hipercaplexia 1</li> <li>• Hiperinsulinismo-hiperamoniemia, Síndrome de/ Hipoglicemia hiperinsulinêmica familiar 6</li> <li>• Mucopolissacaridose tipo IIID/ Sanfilippo, Síndrome de</li> <li>• Anemia hemolítica por deficiência de glutatona sintetase</li> <li>• Glutathione sintetase, deficiência de</li> <li>• Mucopolissacaridose tipo VII/ Sly, Síndrome de</li> <li>• Depósito do glicogênio, XV, Doença de</li> <li>• Depósito do glicogênio, 0, muscular, Doença de</li> <li>• 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase, deficiência de</li> <li>• Hipoglicemia hiperinsulinêmica familiar 4</li> <li>• LCHAD, deficiência de</li> <li>• Proteína trifuncional mitocondrial, deficiência de</li> <li>• Proteína trifuncional, mitocondrial, deficiência de</li> <li>• Hemocromatose tipo 1</li> <li>• 3-hidroxi-isobutiril-CoA hidrolase, deficiência de</li> <li>• Holocarboxilase sintetase, deficiência de</li> <li>• Porfíria aguda intermitente / Porfíria aguda intermitente, variante não eritróide</li> <li>• 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liase, deficiência de</li> <li>• 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA sintase-2, deficiência de</li> <li>• Hawkinsinúria</li> <li>• Tirosinemia tipo III</li> <li>• Gota relacionada ao HPRT</li> <li>• Lesch-Nyhan, Síndrome de</li> <li>• Síntese de ácidos biliares 1, defeito congênito da</li> <li>• D-2-hidroxi-glutárica 2, acidemia/acidúria</li> <li>• Mucopolissacaridose tipo II/ Hunter, Síndrome de</li> <li>• Mucopolissacaridose tipo IH, IHS, IS/ Hurler, Síndrome de</li> <li>• Isovalérica, acidemia/acidúria</li> <li>• L-2-hidroxi-glutárica, acidemia/acidúria</li> <li>• Hiperglicinemia, acidose láctica e convulsões</li> <li>• Lipase ácida lisossomal, deficiência de/ Depósito de ésteres de colesterol, Doença de</li> <li>• Lipase ácida lisossomal, deficiência de/ Wolman, Doença de</li> <li>• Metilmalônica, acidemia/acidúria e homocistinúria tipo cblF</li> <li>• Alfamanosidose, tipos I e II</li> </ul>



Exame	Grupo de doenças	Doenças/Condições
Painel Molecular	Triagem genética para + 400 doenças	Doenças endócrinas (continuação)
		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hipermetoninemia persistente autossômica dominante por deficiência de metionina adenosiltransferase I/III</li> <li>• Metionina adenosiltransferase autossômica recessiva, deficiência de</li> <li>• 3-metilcrotonil-CoA carboxilase 1, deficiência de</li> <li>• 3-metilcrotonil-CoA carboxilase 2, deficiência de</li> <li>• Metilmalonil-CoA epimerase, deficiência de</li> <li>• Malonil-CoA descarboxilase, deficiência de</li> <li>• Metilmalônica, acidemia/acidúria tipo cblA, responsiva à vitamina B12</li> <li>• Metilmalônica, acidemia/acidúria tipo cblB, responsiva à vitamina B12</li> <li>• Metilmalônica, acidemia/acidúria e homocistinúria tipo cblC</li> <li>• Metilmalônica, acidúria/acidemia e homocistinúria tipo cblD</li> <li>• Metilmalônica, acidúria/acidemia tipo cblD, variante 2</li> <li>• Homocistinúria tipo cblD, variante 1</li> <li>• Cofator Molibdenium A, deficiência de</li> <li>• Glicosilação tipo Ib, defeito congênito da</li> <li>• Homocistinúria devida à deficiência de MTHFR</li> <li>• Homocistinúria-Anemia megaloblástica tipo cblG</li> <li>• Homocistinúria-Anemia megaloblástica tipo cblE</li> <li>• Abetalipoproteinemia</li> <li>• Metilmalônica, acidemia/acidúria tipo mut(0)</li> <li>• 2,4-dienoil-CoA redutase, deficiência de</li> <li>• N-acetilglutamato sintetase, deficiência de/ Hiperamonemia devido a deficiência de N-acetilglutamato sintetase</li> <li>• Niemann-Pick tipo C1, Doença de</li> <li>• Niemann-Pick tipo C2, Doença de</li> <li>• Atrofia girata da coróide e retina com ou sem ornitinemia</li> <li>• 3-metilglutacônica, acidemia/acidúria, tipo III</li> <li>• Atrofia óptica 3 com catarata</li> <li>• Ornitina transcarbamilase, deficiência de</li> <li>• Succinil CoA:3-oxiacido CoA transferase, deficiência de</li> <li>• Fenilcetonúria</li> <li>• Hiperfenilalaninemia leve, não-PKU</li> <li>• Piruvato carboxilase, deficiência de</li> <li>• Hiperfenilalaninemia D, deficiente em BH4</li> <li>• Propiônica, acidemia/acidúria</li> <li>• Propiônica, acidemia/acidúria</li> <li>• Fosfoenolpiruvato carboxiquinase, deficiência de (citossólica)</li> <li>• Piruvato desidrogenase E1-alfa, deficiência de</li> <li>• Piruvato desidrogenase E1-beta, deficiência de</li> <li>• Láctica, acidemia/acidúria por deficiência de PDX1</li> <li>• Piruvato desidrogenase fosfatase, deficiência de</li> <li>• Coenzima Q10, deficiência primária 2</li> <li>• Coenzima Q10, deficiência primária 3</li> <li>• Fosfoglicerato desidrogenase, deficiência de</li> <li>• Depósito do glicogênio, IXa 1 e 2, Doença de</li> <li>• Fosforilase quinase, deficiência hepática e muscular de, Autossômica recessiva</li> <li>• Depósito do glicogênio, IXc, Doença de</li> <li>• Refsum, Doença de</li> <li>• Imunodeficiência por deficiência de purina nucleosídeo fosforilase</li> <li>• Piridoxamina 5'-fosfato oxidase, deficiência de</li> <li>• Esteroidogênese desordenada devido ao citocromo P450 oxidoreductase</li> <li>• Urina do Xarope de Bordo variante leve, Doença de</li> <li>• Porfiria variegata</li> <li>• Metilmalônica, acidemia/acidúria e homocistinúria tipo cblC digenica</li> <li>• Hiperprolinemia tipo I</li> <li>• Epilepsia dependente de piridoxina (vitamina B6), de início precoce</li> <li>• Gaucher atípica, Doença de</li> <li>• Krabbe atípica, Doença de</li> <li>• Leucodistrofia metacromática por deficiência de SAP-b</li> <li>• SAP, Deficiência combinada de</li> <li>• Fosfoserina aminotransferase, deficiência de</li> <li>• Fosfoserina fosfatase, deficiência de</li> <li>• Hiperfenilalaninemia A, deficiente em BH4</li> <li>• Depósito do glicogênio, VI, Doença de/ Hers, Doença de</li> <li>• Hiperfenilalaninemia C, deficiente em BH4</li> <li>• 3-metilglutacônica, acidemia/acidúria com surdez, encefalopatia e síndrome Leigh-like</li> </ul>

Exame	Grupo de doenças	Doenças/Condições
Painel Molecular	Triagem genética para + 400 doenças	<p><b>Doenças endócrinas (continuação)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Transportador do lactato eritrocítico, defeito do</li> <li>• Transportador monocarboxilato 1, deficiência do</li> <li>• Disfunção do metabolismo da tiamina 2, Síndrome da (biotina ou tiamina-responsiva tipo encefalopático 2)</li> <li>• Carnitina, deficiência primária sistêmica de</li> <li>• Citrulinemia tipo II, início neonatal</li> <li>• Hiperornitínia-hiperamoniemia-homocitrulinemia, Síndrome de</li> <li>• Carnitina-acilcarnitina translocase, deficiência de</li> <li>• GLUT1, síndrome de deficiência 1, início na lactância, grave</li> <li>• GLUT1, síndrome de deficiência 2, início na infância</li> <li>• Fanconi-Bickel, Síndrome de</li> <li>• Hiper magnesemia com distonia 1</li> <li>• Depósito do glicogênio, Ib, Doença de</li> <li>• Depósito do glicogênio, Ic, Doença de</li> <li>• Riboflavina, deficiência de</li> <li>• Brown-Vialetto-Van Laere 2, Síndrome de</li> <li>• Brown-Vialetto-Van Laere 1, Síndrome de</li> <li>• Fazio-Londe, Doença de</li> <li>• Hiper glicinúria</li> <li>• Hartnup, Doença de</li> <li>• Iminoglicinúria digênica</li> <li>• Encefalopatia glicínica com glicina sérica normal</li> <li>• Intolerância proteica lisinúrica</li> <li>• Cistinúria</li> <li>• Niemann-Pick tipo A, Doença de; Esfingomielinase ácida, deficiência de</li> <li>• Niemann-Pick tipo B, Doença de; Esfingomielinase ácida, deficiência de</li> <li>• Distonia responsiva à dopamina por deficiência de sepiapterina redutase</li> <li>• Depleção do DNA mitocondrial 5, Síndrome da (tipo encefalomiopático com ou sem acidúria/acidemia metilmalônica)</li> <li>• Depleção do DNA mitocondrial 9, Síndrome da (tipo encefalomiopático com acidúria/acidemia metilmalônica)</li> <li>• Glutárica III, acidemia/acidúria</li> <li>• Tirosinemia tipo II</li> <li>• Barth, Síndrome de</li> <li>• Segawa recessiva, Síndrome de</li> <li>• Metilmalônica, acidemia/acidúria e homocistinúria tipo cblL</li> <li>• Tiopurinas 1, metabolismo deficiente das</li> <li>• Lipofuscinose ceróide neuronal 2</li> <li>• Orótica, acidemia/acidúria</li> <li>• Porfíria cutânea tarda</li> <li>• Porfíria hepatoeritropoiética</li> <li>• Porfíria congênita eritropoiética</li> <li>• Galactosemia IV</li> </ul>
		<p><b>Doenças Hepáticas e Gastrointestinal</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Síntese de ácidos biliares 5, defeito congênito da</li> <li>• Síntese de ácidos biliares 2, defeito congênito da</li> <li>• Síntese de ácidos biliares 4, defeito congênito da</li> <li>• Fibrose Cística (FC)</li> <li>• Pancreatite hereditária</li> <li>• Síntese de ácidos biliares 3, defeito congênito da</li> <li>• Fator Intrínseco, deficiência de</li> <li>• Lactase, deficiência congênita de</li> <li>• Diarreia congênita malabsortiva 4</li> <li>• Sucrese-isomaltase, deficiência congênita de</li> <li>• Agenesia pancreática 2</li> <li>• Agenesia pancreática e cerebelar</li> <li>• Agenesia pancreática 1</li> <li>• Glicose/galactose, malabsorção</li> <li>• Folato, malabsorção hereditária</li> <li>• Acrodermatite enteropática</li> <li>• Diarreia congênita secretória 1 (clorídrica)</li> <li>• Crigler-Najjar tipos I e II, Síndrome de</li> <li>• Hiperbilirrubinemia transitória neonatal familiar</li> <li>• Hipomagnesemia intestinal 1</li> </ul>

Exame	Grupo de doenças	Doenças/Condições
Painel Molecular	Triagem genética para + 400 doenças	<b>Doenças Esqueléticas</b>
		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fibrodysplasia ossificante progressiva</li> <li>• Hipofosfatase</li> <li>• Doenças Neurológicas</li> <li>• Epilepsia dependente de piridoxina (vitamina B6)</li> <li>• Ataxia-telangiectasia</li> <li>• Atrofia muscular espinhal distal ligada ao X, 3</li> <li>• Como occipital, Síndrome do</li> <li>• Menks, Doença de</li> <li>• Hipomagnesemia, convulsões e deficiência intelectual 1</li> <li>• Miopatia com depósito lipídico pela deficiência de flavina adenina dinucleotídeo sintetase</li> <li>• Neurodegeneração por deficiência do transporte cerebral de folato</li> <li>• Creatina cerebral 2, deficiência de</li> <li>• Creatina cerebral 3, deficiência de</li> <li>• Distonia responsiva à DOPA, com ou sem hiperfenilalaninemia</li> <li>• Miopatia corpórea poliglicosan 2</li> <li>• Coreoatetose, hipotireoidismo e insuficiência respiratória neonatal</li> <li>• Disfunção do metabolismo da tiamina 2, Síndrome da (biotina ou tiamina-responsiva tipo encefalopático 2)</li> <li>• Carnitina, deficiência primária sistêmica de</li> <li>• Miastenia congênita 23, pré-sináptica</li> <li>• Miopatia corpórea poliglicosan 1 com ou sem imunodeficiência</li> <li>• Miastenia congênita 16</li> <li>• Miotonia congênita atípica responsiva à acetazolamida</li> <li>• Paralisia hipercalêmica periódica tipo 2</li> <li>• Paralisia hipocalêmica periódica tipo 2</li> <li>• Paramiotonia congênita</li> <li>• 3-metilglutacônica, acidemia/acidúria com surdez, encefalopatia e síndrome Leigh-like</li> <li>• Epilepsia dependente de piridoxina (vitamina B6), de início precoce</li> <li>• Miastenia congênita 22</li> <li>• Crises metabólicas encefalomiopáticas recorrentes com rabdomiólise, arritmia cardíaca e neurodegeneração</li> <li>• Depleção do DNA mitocondrial 5, Síndrome da (tipo encefalomiopático com ou sem acidúria/acidemia metilmalônica)</li> <li>• Depleção do DNA mitocondrial 9, Síndrome da (tipo encefalomiopático com acidúria/acidemia metilmalônica)</li> <li>• Distonia 9</li> <li>• Hipermagnesemia com distonia 1</li> </ul>
<b>Erros Inatos da Imunidade</b>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Aminoacilase 1, deficiência de</li> <li>• Adenosina deaminase, deficiência parcial de</li> <li>• Imunodeficiência combinada grave por deficiência de ADA</li> <li>• Ataxia-telangiectasia</li> <li>• Imunodeficiência ligada ao X com defeito do Magnésio, infecção pelo vírus Epstein-Barr e neoplasia</li> <li>• Imunodeficiência 23</li> <li>• síndrome de Omenn</li> <li>• Defeitos imunológicos celulares e humorais combinados, com granulomas</li> <li>• Linfopenia de células T alfa/beta com expansão de células T gama/delta, infecção grave por citomegalovírus e autoimunidade</li> <li>• Defeitos imunológicos celulares e humorais combinados, com granulomas</li> <li>• Imunodeficiência combinada grave célula B negativa</li> <li>• síndrome de Omenn</li> <li>• Agamaglobulinemia 8A, autossômica dominante</li> <li>• Imunodeficiência combinada, ligada ao cromossomo X, moderada</li> <li>• Imunodeficiência combinada grave, ligada ao cromossomo X</li> <li>• Imunodeficiência 104 combinada grave</li> <li>• Imunodeficiência 124 combinada grave</li> <li>• Imunodeficiência 105 combinada grave</li> <li>• Imunodeficiência combinada grave célula B negativa</li> <li>• Immunodeficiency 49, severe combined</li> <li>• Agamaglobulinemia 4</li> <li>• Agamaglobulinemia 1 ligada ao cromossomo X</li> <li>• Deficiência isolada de hormônio do crescimento, tipo III, com agamaglobulinemia</li> <li>• Imunodeficiência 19 combinada grave</li> <li>• Imunodeficiência 18, variante SCID</li> <li>• Agamaglobulinemia 3</li> <li>• Agamaglobulinemia 6</li> <li>• síndrome de Omenn</li> <li>• Imunodeficiência combinada grave, tipo Athabasca</li> </ul>		

Exame	Grupo de doenças	Doenças/Condições
Painel Molecular	Triagem genética para + 400 doenças	<p><b>Doenças Hematológicas</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Porfiria aguda hepática</li> <li>• Anemia sideroblástica 1</li> <li>• Protoporfiria eritropoiética ligada ao X</li> <li>• Anemia megaloblástica 1 tipo Norwegian/ Imerslund-Grasbek 2, Síndrome de</li> <li>• Neutropenia congênita grave 9, Autossômica Dominante</li> <li>• Anemia megaloblástica 1 tipo Finnish/ Imerslund-Grasbek 1, Síndrome de</li> <li>• Metahemoglobinemia e genitália ambígua</li> <li>• Metahemoglobinemia tipo I</li> <li>• Metahemoglobinemia tipo II</li> <li>• Neutropenia congênita grave 4/ Dursun, Síndrome de</li> <li>• G6PD-Anemia hemolítica não esferocítica, deficiência de (favismo)</li> <li>• Anemia hemolítica por deficiência de glutatona sintetase</li> <li>• Anemias do corpúsculo de Heinz tipo alfa</li> <li>• Eritrocitose 7</li> <li>• Hemoglobina H não-delecional, Doença da</li> <li>• Metahemoglobinemia tipo alfa</li> <li>• Talassemia alfa</li> <li>• Anemias com corpúsculo de Heinz tipo alfa</li> <li>• Eritrocitose 7</li> <li>• Hemoglobina H delecional e não-delecional, Doença da</li> <li>• Talassemia alfa</li> <li>• Anemia com corpúsculo de Heinz</li> <li>• Anemia falciforme</li> <li>• Eritrocitose 6</li> <li>• Hemoglobina H, Doença da</li> <li>• Metahemoglobinemia tipo beta</li> <li>• Persistência hereditária da hemoglobina fetal</li> <li>• Talassemia beta</li> <li>• Talassemia beta dominante com corpúsculos de inclusão</li> <li>• Talassemia delta-beta</li> <li>• Metilmalônica acidemia/acidúria e homocisteinemia tipo cblX</li> <li>• Hemocromatose tipo 1</li> <li>• Transportador do lactato eritrocítico, defeito do</li> <li>• Transportador monocarboxilato 1, deficiência do</li> <li>• Anemia megaloblástica responsiva à tiamina</li> <li>• Transcobalamina II, deficiência de</li> <li>• Anemia megaloblástica responsiva à tiamina</li> </ul>
		<p><b>Doenças Renais</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Acidose tubular renal distal 3, com ou sem perda auditiva neurosensorial</li> <li>• Acidose tubular renal distal 2, com perda auditiva neurosensorial progressiva</li> <li>• Diabetes insipidus nefrogênico 2</li> <li>• Diabetes insipidus nefrogênico 1</li> <li>• Síndrome nefrogênica da anti-diurese inapropriada</li> <li>• Bartter tipo 4a, Síndrome de</li> <li>• Hipercalcemia hipocalciúrica tipo I</li> <li>• Hipocalcemia autossômica dominante com síndrome de Bartter</li> <li>• Bartter tipo 4b, digênica, Síndrome de</li> <li>• Bartter tipo 3, Síndrome de</li> <li>• Bartter tipo 4b, digênica, Síndrome de</li> <li>• Hipomagnesemia renal 3</li> <li>• Hipomagnesemia renal 5 com envolvimento ocular</li> <li>• Hipomagnesemia renal 6</li> <li>• Cistinose nefropática</li> <li>• Cistinose nefropática atípica</li> <li>• Fanconi renotubular 1, Síndrome de</li> <li>• Fanconi renotubular 4 com início de diabetes do jovem na maturidade, Síndrome de</li> <li>• Bartter tipo 2, Síndrome de</li> <li>• Bartter tipo 1, Síndrome de</li> <li>• Cistinúria</li> </ul>

Exame	Grupo de doenças	Doenças/Condições
Painel Molecular	Triagem genética para + 400 doenças	Doenças cardiológicas
		<ul style="list-style-type: none"> <li>• QT longo 9, Síndrome do</li> <li>• Cardiomiopatia hipertrófica familiar</li> <li>• QT curto 1, Síndrome do</li> <li>• QT longo 2, Síndrome do</li> </ul>

## VANTAGENS DO PACOTE

- ✓ Foco em exames que possibilitam tratamento precoce de doenças.
- ✓ Resultados rápidos em até 10 dias úteis, com liberação de resultados parciais dos exames bioquímicos.
- ✓ Exame mais completo do mercado: único teste que permite a investigação de Toxoplasmose Congênita, Hiperplasia Adrenal Congênita e de Hipotireoidismo Congênito de causas não genéticas.
- ✓ Análise de aminoácidos por Espectrometria de Massas em Tandem (MS/MS), única metodologia capaz de triar com dosagem de acilcarnitina.
- ✓ Necessária apenas uma coleta de sangue: os exames bioquímicos, inclusive por Espectrometria de Massas em Tandem (MS/MS), e os exames genéticos podem ser realizados em uma única amostra de sangue em papel-filtro (apenas no DLE/Grupo Fleury).
- ✓ Único painel de Triagem Neonatal que já incorpora o gene relacionado à Fibrodysplasia Ossificante Progressiva, que pode ser utilizado como teste confirmatório de achados de exame físico que consta da lei 15.094/2025.



## Triagens Complementares

Confira as opções de pacotes complementares e doenças investigadas:

PACOTE COMPLEMENTAR	DOENÇAS INVESTIGADAS
<b>TRIAGEM NEONATAL PARA DOENÇAS INFECCIOSAS</b> DLE = TNINF IHP = S TNINF	HIV 1 e 2 Rubéola Sífilis Citomegalovirose Doença de Chagas Toxoplasmose
<b>PERFIL BIOQUÍMICO LISSÔMICAS</b> DLE = PDLNEO IHP = S PDLNEO	Doença de Gaucher Doença de Pompe Doença de Fabry Mucopolissacaridose Tipo 1
<b>SURDEZ CONGÊNITA (MUTAÇÕES ESPECÍFICAS)</b> DLE = M35E167T / IHP = S CON26	Mutação 35 delG e 167T no Gene <i>GJB2</i>

Saiba mais sobre o único teste de triagem neonatal que integra as avaliações tradicionais com a investigação genética. Clique abaixo:



[pezinhonovaera.com.br](http://pezinhonovaera.com.br)

# 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](mailto:canalcliente@dle.com.br)

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