

# TESTE DO PEZINHO

## SCREENING NEONATAL

---

### Sinonímia:

Triagem neonatal. Screening neonatal. Rastreamento neonatal.

### Fisiologia:

O "Teste do pezinho", modernamente é um exame extremamente útil para rastreamento de uma série de DD. congênitas, metabólicas, infecciosas e genéticas.

Com algumas gotas de sangue total embebidas em papel de filtro Schleicher & Schuell 903 coletadas por punção do calcanhar ou diretamente de qualquer veia do RN é possível pesquisar as condições descritas neste capítulo. A coleta das amostras deve ser feita após, no mínimo, a 3ª mamada do RN, a partir da 48ª hora e até o 30º dia de vida. Depois do 30º dia recomendam-se as dosagens feitas em sangue, soro, plasma ou urina.

Ao conjunto desses testes os laboratórios dão várias denominações como "básico", "ampliado", "plus", "master" e outros. Os testes que compõem cada uma dessas denominações podem variar de laboratório para laboratório sendo indispensável consultá-los para saber. Além disso, há testes (para aminoácidos, carboidratos, ácidos graxos ou acilcarnitinas) que são chamados de "TANDEM", "Perfil Tandem" e, ainda, "Perfil acilcarnitinas" que são feitos por método MS/MS (TANDEM MASS SPECTROMETRY) em espectrômetros de massa.

Há mais de 30 testes disponíveis:

### DISTÚRBIOS DO METABOLISMO DOS ÁCIDOS ORGÂNICOS:

Cada doença hereditária deste grupo resulta da falta de atividade de uma enzima envolvida no metabolismo dos aminoácidos, "tijolos" das nossas proteínas, ou no de outras substâncias como lípides, carboidratos e esteróides, resultando no acúmulo de ácidos tóxicos no organismo. Sem tratamento precoce, esses distúrbios podem causar coma e morte durante o primeiro mês de vida.

SIGLAS	DISTÚRPIO METABÓLICO
IVA	Acidemia isovalérica
GA I	Acidemia glutárica
HMG	Acidúria 3-OH, 3-CH <sub>3</sub> glutárica
MCD	Deficiência de carboxilase múltipla
MUT	Acidemia metilmalônica por deficiência enzimática de mutase
Cbl A,B	Acidemia metilmalônica
3MCC	Deficiência de 3-metilcrotonil-CoA carboxilase
PROP	Acidemia propiônica
BKT	Deficiência de beta-cetotiolase

### DISTÚRBIOS DA OXIDAÇÃO DOS ÁCIDOS GRAXOS:

Cada doença hereditária deste grupo resulta da falta de enzimas necessárias à conversão de ácidos graxos em energia. Quando no organismo começa a faltar a glicose, ele geralmente mobiliza as gorduras para suprir o fígado de nutrientes alternativos (cetonas). Os pacientes com essa deficiência de oxidação são prejudicados pela falta de glicose. Isso acontece mais amiúde quando o paciente está doente ou quando "pula" refeições. Sem tratamento, o cérebro e vários outros órgãos podem ser afetados, progredindo, às vezes, para coma e morte.

SIGLAS	DISTÚRPIO METABÓLICO
MCAD	Deficiência de desidrogenase de acil-CoA de cadeias médias
VLCAD	Deficiência de desidrogenase de acil-CoA de cadeias muito longas

LCHAD	Deficiência de desidrogenase de acil-CoA de cadeias longas
TFP	Deficiência protéica trifuncional
CUD	Defeito da captação de carnitina

### **DISTÚRBIOS DO METABOLISMO DOS AMINOÁCIDOS:**

Este consiste num grupo de distúrbios com vários graus de gravidade. Alguns indivíduos apresentam falta de enzimas necessárias para metabolizar os aminoácidos. Outros apresentam deficiência de enzimas que ajudam o organismo a se livrar do nitrogênio contido nas moléculas dos aminoácidos. Níveis tóxicos de aminoácidos ou de amônia acumulados no organismo podem causar vários sinais e sintomas típicos e inclusive a morte.

<b>SIGLAS</b>	<b>DISTÚRPIO METABÓLICO</b>
PKU	Fenilcetonúria por deficiência enzimática de fenilalanina-hidroxilase
MSUD	D. da urina em xarope de ácer do Canadá <u>Acer saccharum</u> (bordo) Maple-syrup urine disease
CIT	Citrulinemia
ASA	Acidemia argininossuccínica
TYR I	Tirosinemia tipo I
AACROM	Cromatografia de aminoácidos

### **HEMOGLOBINOPATIAS:**

Estas doenças hereditárias dos glóbulos vermelhos resultam em vários tipos e graus de anemias assim como outros problemas de saúde. A gravidade destes distúrbios é muito variável de uma pessoa para outra.

<b>SIGLAS</b>	<b>HEMOGLOBINOPATIA</b>
Hb SS	Anemia falciforme
Hb S/Th	Hemoglobina S/beta-talassemia
Hb S/C	D. das hemoglobinas S/C
G6PD	Deficiência da enzima glicose-6-fosfato-desidrogenase

### **OUTRAS:**

Este grupo de distúrbios inclui algumas doenças hereditárias e outras não. Variam muito de gravidade desde ligeira a comprometedora da vida.

<b>SIGLAS</b>	<b>DISTÚRPIO</b>
CH T4 neo TSH neo	Hipotireoidismo congênito
BIOT	Deficiência de biotinidase, enzima que cinde a biotina dos peptídeos biocina e biotinil
CAH HAC	Hiperplasia adrenal congênita devida a deficiência de 21-hidroxilase e/ou 11-beta-hidroxilase que transforma a 17-OHP em cortisol
GALT	Galactosemia clássica por deficiência de D-galactose-1-fosfotransferase, alfa-D-galactose-1-fosfato-uridil-transferase ou UDP glicose-4-epimerase
HEAR	Perda auditiva (Teste de Surdez Congênita) (Teste "da orelhinha")

	Obs.: embora às vezes incorretamente chamado de teste "da orelhinha", o sangue é coletado do pezinho ou da veia e colocado em papel de filtro. Teste "da orelhinha" = Exame de Emissões Otoacústicas Evocadas (EOAs).
CF IRT	Fibrose cística (mucoviscidose) Pesquisa da tripsina imunorreativa

### **DOENÇAS INFECCIOSAS:**

Este grupo inclui algumas doenças infecciosas, congênicas ou não, adquiridas durante a gestação.

<b>SIGLAS</b>	<b>DOENÇAS INFECCIOSAS</b>
Chagas	Pesquisa de anticorpos IgM anti- <u>Tripanossoma cruzi</u>
CMV	Pesquisa de anticorpos IgM anti-citomegalovirus
Rubéola	Pesquisa de anticorpos IgM anti-rubéola
Toxoplasmose	Pesquisa de anticorpos IgM anti- <u>Toxoplasma gondii</u>
Sífilis	Pesquisa de anticorpos IgM anti- <u>Treponema pallidum</u>
AIDS	Pesquisa de anticorpos anti-HIV 1 e 2

### **Notas jurídicas:**

PORTARIA Nº 822, DE 6 DE JUNHO DE 2001

Ver no Apêndice 18.

### **Sitiografia:**

E-mail do autor: [ciriades@yahoo.com](mailto:ciriades@yahoo.com)