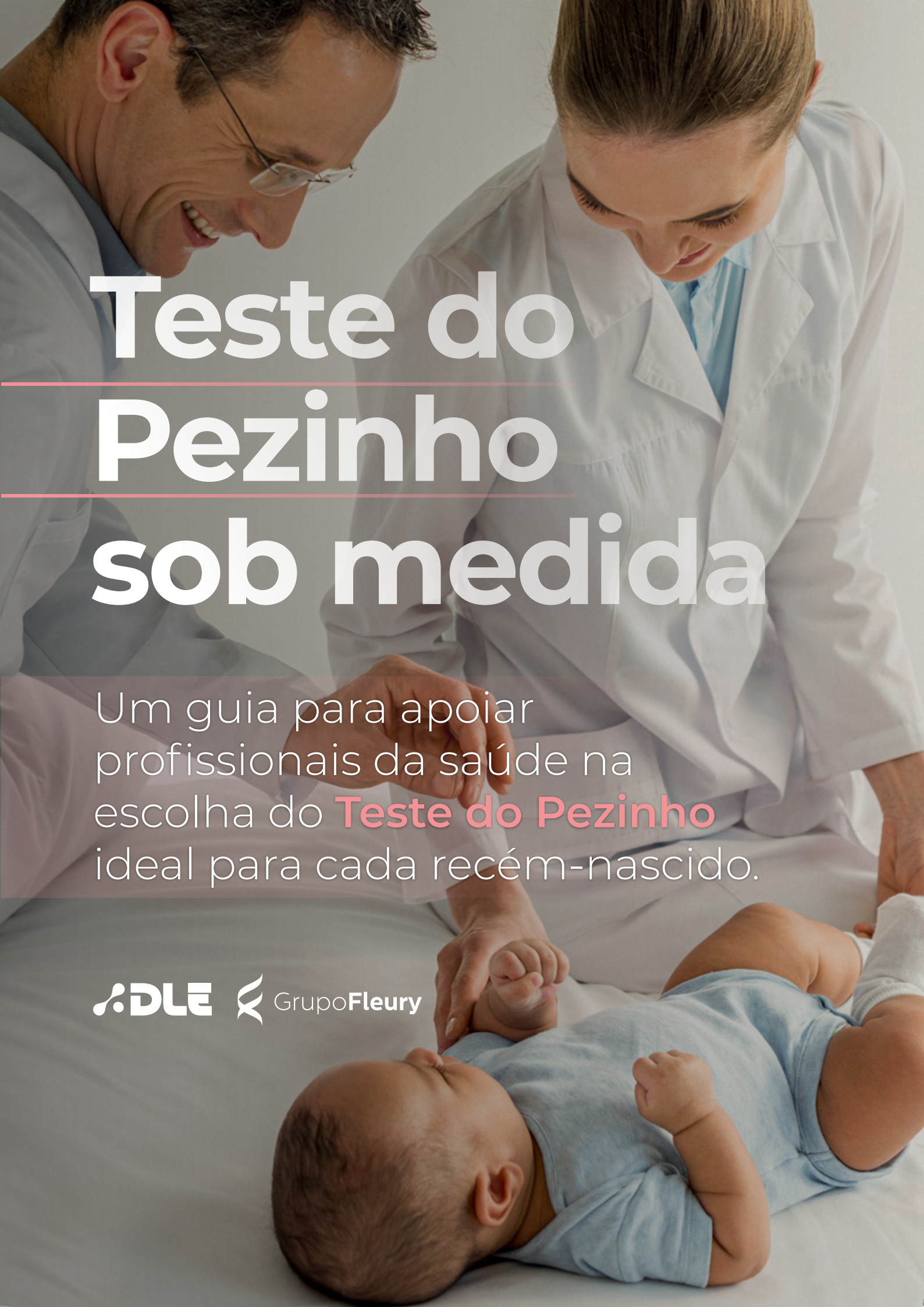




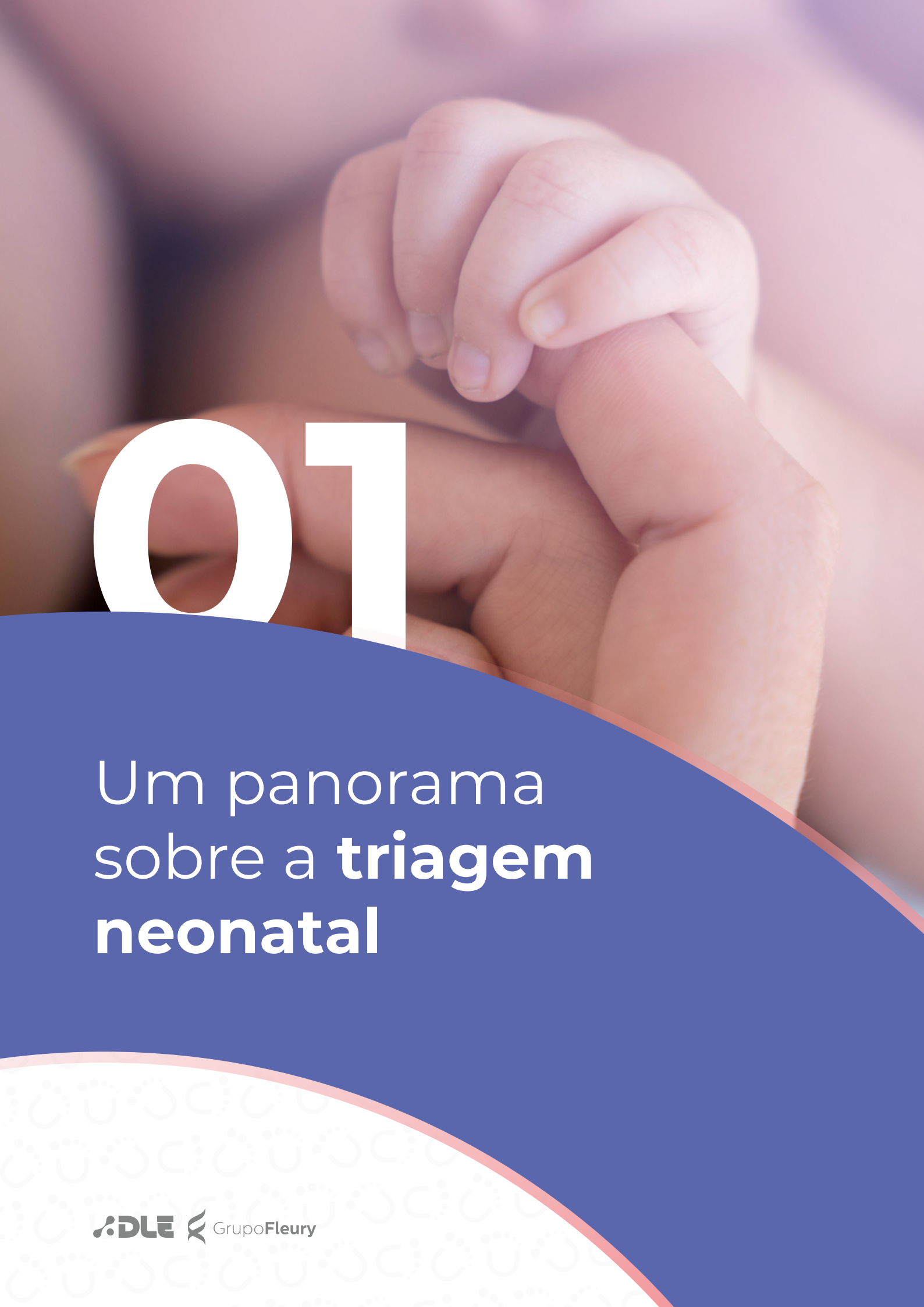
Teste do Pezinho sob medida

Um guia para apoiar profissionais da saúde na escolha do **Teste do Pezinho** ideal para cada recém-nascido.

Sumário

Um panorama sobre a triagem neonatal	03
O Teste do Pezinho como uma decisão clínica abrangente	06
Doenças rastreadas pelo Teste do Pezinho e o impacto da detecção precoce	09
Entendendo as diferenças entre os tipos de triagem	11
Portfólio DLE a serviçoda triagem neonatal	13
Resultados alterados: como conduzir com segurança e apoio técnico-científico	17
Por que contar com o suporte de um laboratório especializado durante a Triagem Neonatal?	20
Referências	22





01

Um panorama sobre a **triagem** **neonatal**

A realização da Triagem Neonatal Biológica - também conhecida como Teste do Pezinho - é um direito de todo recém-nascido, garantido pelo Estatuto da Criança e do Adolescente ¹.

Na prática pediátrica, já é um recurso consolidado na suspeição de doenças e/ou condições metabólicas, imunológicas, genéticas, infecciosas, hormonais, dentre outras, representando uma importante estratégia de saúde pública pediátrica bem sucedida, além de ser uma ação considerável na redução da morbimortalidade infantil ².

Com o desenvolvimento tecnológico ao longo dos últimos anos, várias doenças e/ou condições foram incluídas no Teste do Pezinho. Esse avanço levanta reflexões sobre os tipos de teste oferecidos e como podem proporcionar um cuidado mais completo ao recém-nascido e sua família.

É importante conhecer a história familiar, onde pode haver relato de consanguinidade, óbito neonatal ou infantil precoce, malformações congênitas e doenças genéticas ou metabólicas.

Entretanto, na ausência desses fatores prévios, a escolha do Teste do Pezinho também pode ser a mais completa possível.



O Laboratório DLE / Grupo Fleury conta com um amplo portfólio de testes de triagem neonatal. Com 40 anos de experiência e aquisição de novas tecnologias, os grupos de doenças e/ou condições triadas são⁴:

- **Doenças Metabólicas Hereditárias:** aminoacidopatias (ex.: Fenilcetonúria), acidemias orgânicas (ex.: Acidemia Glutárica tipo I), Deficiência de Biotinidase, distúrbios do ciclo da ureia (ex.: Citrulinemia), distúrbios da oxidação dos ácidos graxos (ex.: MCADD), doenças lisossômicas (ex.: Doença de Pompe), Galactosemias;
- **Hipotireoidismo Congênito;**
- **Hiperplasia Adrenal Congênita;**
- **Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias;**
- **Fibrose Cística;**
- **Doenças Infecciosas;**
- **Deficiência de G6PD;**
- **Atrofia Muscular Espinhal (AME 5q);**
- **SCID, AGAMA e outros Erros Inatos da Imunidade;**
- **Surdez Congênita;**
- **Sequenciamento de Painel de Genes Seleccionados.**

Diante dessas novas e amplas possibilidades de triagem de recém-nascidos por meio do Teste do Pezinho, nós preparamos esse material com o objetivo de apoiar médicos e profissionais de saúde na escolha consciente e personalizada do Teste do Pezinho.





02

O teste do
pezinho como
uma decisão
clínica abrangente

Não há dúvida de que a escolha do Teste do Pezinho é permeada por fatores que excedem a avaliação clínica, como a vontade da família, infraestrutura do laboratório, além do histórico familiar, dentre outros. Nesse sentido, a decisão sobre qual Teste do Pezinho oferecer ao recém-nascido mostra-se complexa frente à realidade familiar, social, clínica - e científica, considerando as tecnologias que hoje compõem os testes de triagem.

Estudos mais atuais têm revelado diferenças significativas na prevalência em recém-nascidos de determinadas doenças genéticas raras recentemente incorporadas à triagem neonatal, em comparação com os dados já conhecidos ^{5,6}.

Por exemplo, para a Doença de Pompe, exames bioquímicos e moleculares realizados na triagem neonatal de 11,6 milhões de recém-nascidos identificaram uma prevalência de 1:18.711 nascidos vivos. Esse número é notavelmente maior em comparação com a prevalência anteriormente estimada, que variava de de 1:40.000 a 1:100.000 ⁵. A triagem neonatal portanto, mostra seu potencial de identificação superior ao relatado anteriormente na literatura, o que fortalece a importância de incluir um número maior de doenças e/ou condições a serem rastreadas.





O pediatra é o médico que coordena os cuidados da criança, estendendo-se à família e, portanto, precisa estar atento ao que está disponível nos diferentes tipos de Teste do Pezinho, uma das decisões mais importantes para os primeiros dias de vida do bebê.

Assim, é necessária uma reflexão sobre a escolha tanto do teste ideal para cada recém-nascido, frente a tantas possibilidades e variáveis envolvidas, quanto de um laboratório que ofereça suporte técnico necessário e adequado no passo-a-passo da Triagem Neonatal, especialmente em casos de resultados alterados. Dúvidas surgirão, condutas imediatas e encaminhamentos para outros profissionais poderão ser necessários e assim sendo, o pediatra e demais profissionais da saúde envolvidos na decisão sobre o Teste do Pezinho - como obstetra, enfermeira e obstetriz - devem estar preparados e devidamente auxiliados para tomar decisões conscientes e seguras.



03

**Doenças rastreadas
pelo Teste do Pezinho**
e o impacto da
detecção precoce

Dentre as doenças e/ou condições triadas no Teste do Pezinho, muitas são raras e, dentre elas, 80% têm etiologia genética.

Mesmo que um pequeno percentual de doenças raras tenha tratamento específico⁷, há diversos casos em que a triagem pode modificar a história natural da condição triada:

Fibrose Cística: Doença causada por mutações no gene CFTR, com consequente aumento da viscosidade do muco e obstrução de ductos, levando a processo inflamatório. O exame adicional para confirmação de diagnóstico é o teste do suor, que pode levar um tempo maior para confirmar o diagnóstico. A realização do Teste do Pezinho bioquímico-molecular (como o Nova Era, teste oferecido pelo Laboratório DLE) promove o diagnóstico final mais rapidamente. O uso de medidas de suporte e de medicamentos para correção da função da proteína codificada pelo gene CFTR auxilia na melhora clínica do paciente⁸.

Leucínose (Doença da Urina do Xarope de Bordo): Doença Metabólica Hereditária do grupo dos aminoácidos de cadeia ramificada (leucina, isoleucina, valina) que pode se apresentar de forma grave e que exige tratamento precoce. O Laboratório DLE oferece a análise de aminoácidos por espectrometria de massas em tandem (MS/MS) em algumas das versões do teste de triagem neonatal e, como exame adicional, o Perfil Quantitativo para Leucínose, promovendo rápida conclusão diagnóstica e favorecendo possibilidade terapêutica adequada⁹.

Galactosemias: Grupos de doenças metabólicas hereditárias nos quais ocorrem acúmulo da galactose pela inabilidade da conversão em glicose. A forma clássica apresenta quadro grave que precisa ser identificado precocemente. O Laboratório DLE fornece a dosagem da galactose em algumas versões do teste de triagem e a associação da avaliação genética no Teste Nova Era, onde o diagnóstico é feito precocemente¹⁰.



Algumas doenças e/ou condições podem ser mais prevalentes em determinados grupos étnicos, como a deficiência da G6PD, que apresenta maior frequência em indivíduos de ascendência africana, asiática, italiana, grega, árabe e judeus sefarditas¹³. Em regiões de isolados geográficos ou no caso de casais consanguíneos, é interessante incluir as Doenças Metabólicas Hereditárias, pois grande parte delas tem herança autossômica recessiva.



04

Entendendo as
diferenças entre
os tipos de triagem

Atualmente, existem diferentes técnicas laboratoriais para realização dos exames que compõem os diversos tipos do Teste do Pezinho⁴.

Bioquímica tradicional:

utiliza-se de várias técnicas como imunoensaios, métodos enzimáticos e cromatografia, dentre outros.



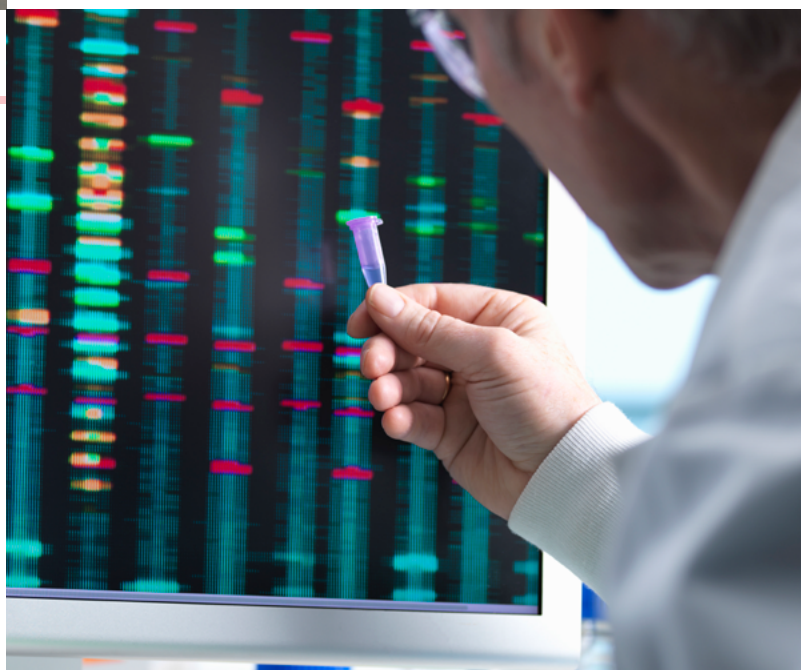
Espectrometria de massas em tandem (MS/MS):

método analítico automatizado de alta precisão que permite o rastreamento de vários metabólitos ao mesmo tempo. Foi um avanço na triagem neonatal, pois possibilitou a análise de várias condições simultaneamente.



Painéis genéticos:

utilização da técnica de Sequenciamento de Nova Geração (NGS), com leitura dos éxons (parte codificante do DNA) e pequenas indels (inserções e deleções). A associação com exames bioquímicos fornece mais possibilidades em termos de doenças identificadas e a complementação genética de um dado bioquímico. Esta associação se mostra bastante eficiente no Teste do Pezinho Nova Era.



A photograph of three scientists in a laboratory setting. They are wearing white lab coats and safety goggles. The scientist in the center is a woman with curly hair, looking down at a small vial. The scientist on the right is using a pipette. The scientist on the left is partially visible, also looking down. The background is a bright, out-of-focus laboratory.

05

Portfólio DLE a serviço da triagem neonatal

O Laboratório DLE / Grupo Fleury oferece um portfólio abrangente de Testes do Pezinho, com versões que vão desde o Teste Básico — que rastreia 12 condições — até o Nova Era, que investiga mais de 400 doenças e condições (Figura 1)¹¹. Os exames utilizam metodologias de alta precisão, como bioquímica tradicional, espectrometria de massas em tandem e sequenciamento genético, proporcionando precisão diagnóstica e agilidade na entrega dos resultados.



Além das versões predefinidas, os testes do DLE também podem ser personalizados de acordo com a necessidade clínica, com a inclusão de grupos adicionais de doenças como infecções congênicas, doenças lisossômicas e surdez congênita (Figura 2)¹². Essa flexibilidade permite que o profissional de saúde selecione a abordagem mais adequada ao perfil do recém-nascido, ampliando o cuidado desde os primeiros dias de vida.

Figura 1

DOENÇAS / GRUPOS DE DOENÇAS	EXAMES	BÁSICO (Triagem mínima)	NOVO PLUS	NOVO AMPLIADO	NOVO MASTER	NOVO EXPANDIDO	NOVA ERA
		DLE = TPBASTOX IHP = SIPEZBAS	DLE = NOPLUS IHP = SINTPLUS	DLE = NOVOAMP IHP = SINTPAMP	DLE = NOMAST IHP = SINTPMAS	DLE = NOVEXP IHP = SINOTPEX	DLE = NOVAERA IHP = DIVITN ERA
		12 doenças 3 dias úteis	34 doenças 3 dias úteis	59 doenças 4 dias úteis	92 doenças 4 dias úteis	94 doenças 6 dias úteis	+ de 300 doenças 10 dias úteis
Fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias	Fenilalanina (MS/MS)	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Hipotireoidismo Congênito (TSH)	TSH	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias	Avaliação das Hemoglobinas	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Hiperplasia Adrenal Congênita	17 OH Progesterona	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Fibrose Cística	Tripsina Imunorreativa	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Deficiência da Biotinidase	Atividade da Biotinidase	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Toxoplasmose Congênita	IgM Antitoxoplasma gondii	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Hipotireoidismo Congênito (TSH e T4)	TSH e T4		✓	✓	✓	✓	✓
Galactosemias	Galactose total		✓	✓	✓	✓	✓
Aminoacidopatias e Distúrbios do Ciclo da Ureia	Análise qualitativa dos aminoácidos (MS/MS)		✓	✓	✓	✓	✓
Deficiência da G6PD	Atividade da G6PD		✓	✓	✓	✓	✓
Distúrbios da Beta-Oxidação dos Ácidos Graxos e das Acidemias Orgânicas	Análise qualitativa de acilcarnitinas (MS/MS)			✓	✓	✓	✓
SCID, AGAMA e outras Imunodeficiências Congênitas	Deteção de cópias de TREC e KREC				✓	✓	✓
Atrofia Muscular Espinhal (AME 5q)	Pesquisa da deleção em homozigose do éxon 7 do gene <i>SMN1</i>					✓	✓
Triagem genética e bioquímica para mais de 300 doenças	Nova Era - Triagem Neonatal Bioquímica e Genética						✓

Observação: é necessário solicitar o KIT de coleta Nova Era para realizar o exame.

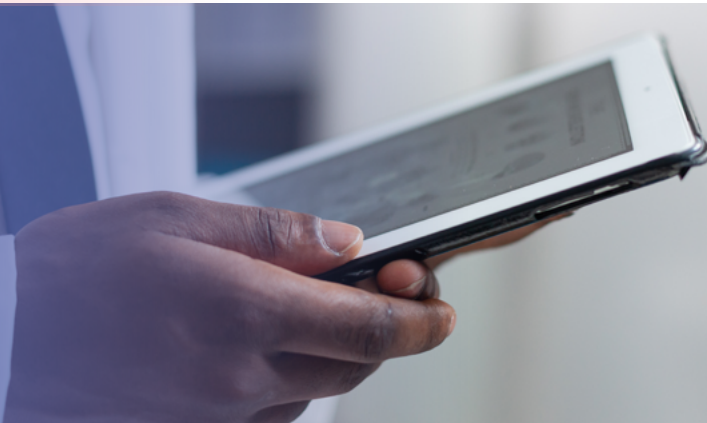
*Nos perfis Novo Expandido e Nova Era, é realizada a quantificação da tirosina

Figura 2

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

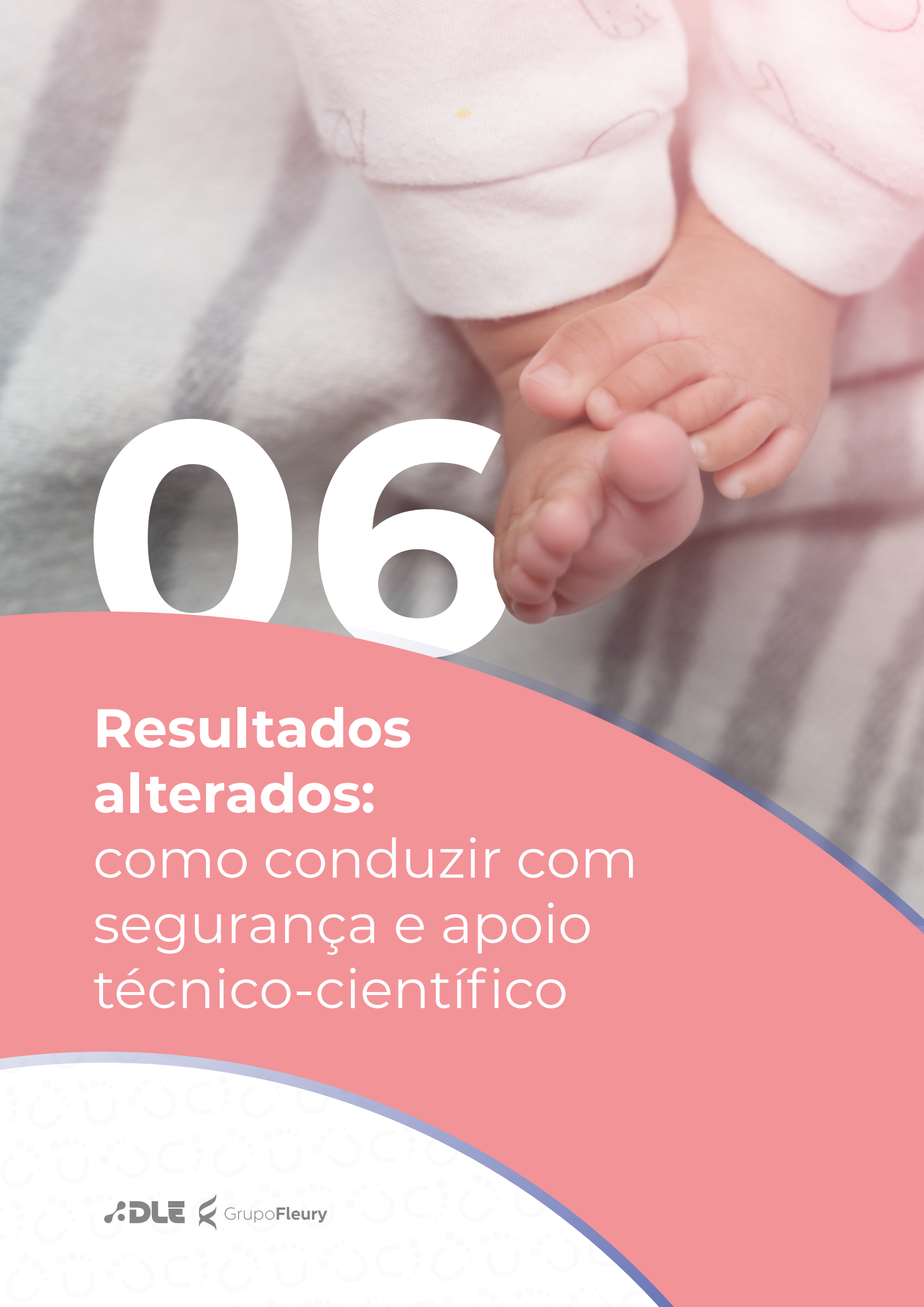
Os laudos fornecidos são autoexplicativos, com recomendações necessárias no caso de resultados alterados. Nesses casos, são feitos novos testes na mesma amostra e, se a alteração for mantida, a família é chamada o mais rápido possível para repetição do exame sem custo adicional.

As doenças e/ou condições apresentam particularidades, assim como os exames realizados e, em função disso, as recomendações são personalizadas.



Destaca-se o laudo fornecido para o teste Nova Era, exame exclusivo do Laboratório DLE / Grupo Fleury. Nele, há toda uma descrição da parte bioquímica, como também da parte genética, onde são reportadas variantes patogênicas e provavelmente patogênicas e, posteriormente, uma análise conjunta do perfil bioquímico com o perfil genético, elucidando a condição suspeita.

Dessa forma, os exames que constituem os diversos tipos do Teste do Pezinho não são simplesmente produtos de diferentes técnicas laboratoriais, mas sim ferramentas clínico-laboratoriais ajustáveis à realidade de cada indivíduo.



06

Resultados alterados:

como conduzir com
segurança e apoio
técnico-científico

Resultados alterados fazem parte da alta sensibilidade de um teste de triagem. O objetivo do teste de triagem neonatal é identificar recém-nascidos em risco para que nenhuma condição importante passe despercebida. Portanto, um resultado alterado indica apenas que é preciso continuar a investigação por meio de testes adicionais para confirmar ou descartar a suspeita.

Alguns dos fatores que podem contribuir para resultados alterados são: qualidade da amostra coletada (fator pré-analítico), tipo de alimentação, prematuridade, hemotransfusão, variantes genéticas com expressividade reduzida ou expressividade incompleta, que necessita de validação clínica e/ou bioquímica, doenças ou condições maternas, dentre outros ¹⁴.

Dessa forma, é importante explicar aos pais que um resultado alterado não significa que o bebê tenha a doença, mas que o exame precisará ser repetido e até necessitar de exames adicionais. Em grande parte dos casos, o resultado se normaliza após a segunda amostra ou em exames adicionais. Por outro lado, é importante reforçar a necessidade de investigação subsequente, quando for necessária, e do comparecimento às consultas com o pediatra ou com um médico especialista indicado.

Resultados alterados que se normalizaram durante a investigação não representam uma falha técnica. Representam um sistema previsto em protocolos internacionais que opta pela precaução e confia no julgamento clínico para guiar os próximos passos.

O Laboratório DLE fornece uma série de exames adicionais que podem ser solicitados mediante Teste do Pezinho alterado:

Perfil Metabólico para Erros Inatos do Metabolismo (Doenças Metabólicas Hereditárias);

Perfil Quantitativo para Leucinose (Doença da Urina do Xarope de Bordo);

Perfil Bioquímico para Doenças Lisossômicas;

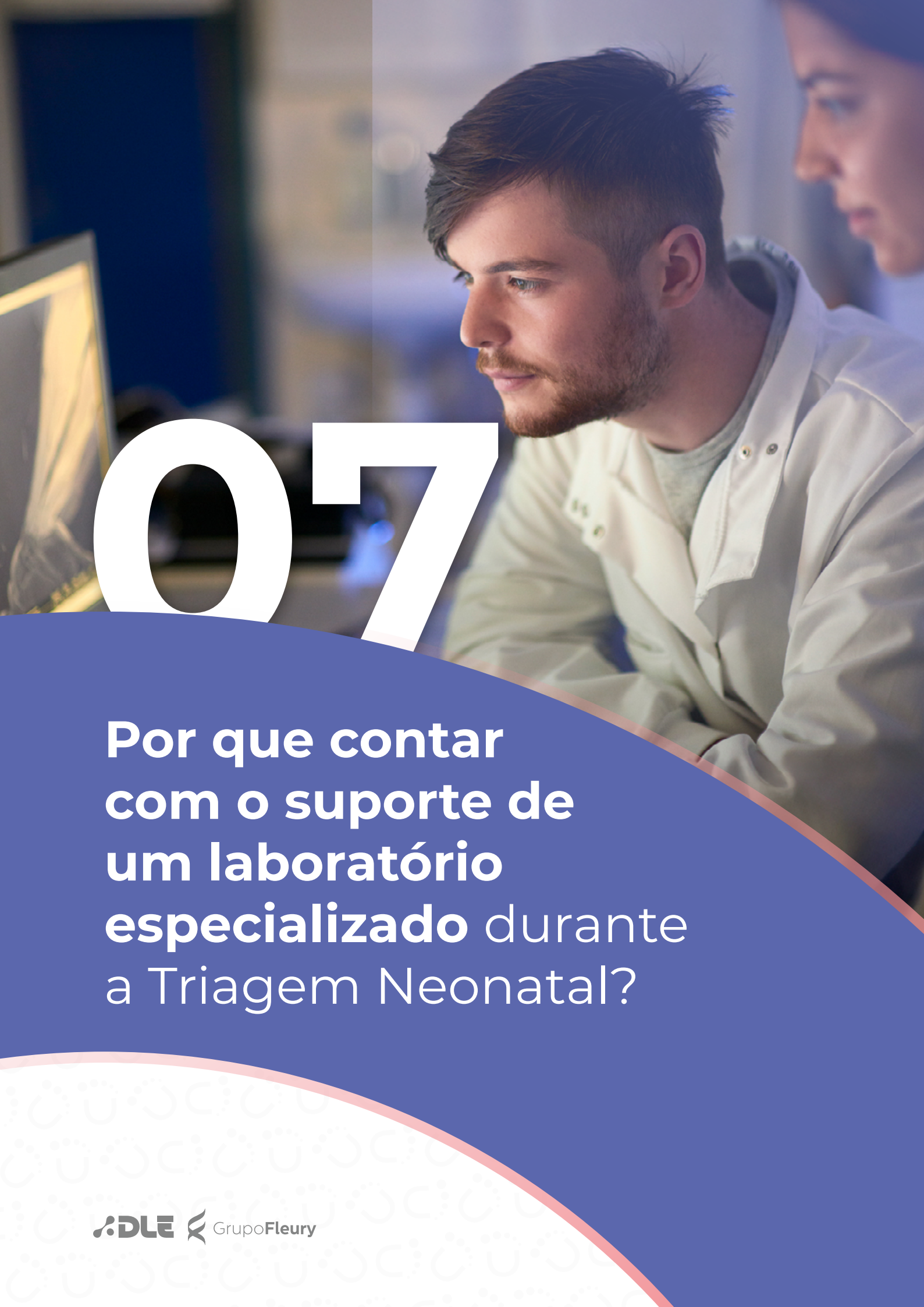
Análise de Ácidos Orgânicos Urinários por GC-MS;

Dosagem de Atividade Enzimática conforme suspeita clínica;

Painel de genes entre outros.

A equipe técnica do Laboratório DLE comunica de forma proativa os casos de resultados alterados no Teste do Pezinho assim que é conhecida tal alteração, com respeito aos prazos estabelecidos para triagem neonatal e reconhecimento da urgência da situação. Além disso, oferece suporte necessário para continuidade da investigação.





07

**Por que contar
com o suporte de
um laboratório
especializado durante
a Triagem Neonatal?**

Em função da quantidade de testes recentes aplicados na triagem neonatal e especificidade das doenças e/ou condições possivelmente identificadas, é essencial poder contar com parcerias altamente especializadas, como o Laboratório DLE / Grupo Fleury, laboratório referência em triagem neonatal com 40 anos de experiência, que fornece uma sólida estrutura de apoio técnico-científico à disposição do médico, além de laudos claros e autoexplicativos.

O Teste do Pezinho Nova Era, desenvolvido pelo Laboratório DLE / Grupo Fleury, integra tecnologias bioquímicas e genéticas de alta precisão na triagem neonatal. Dessa forma, além de ampliar o número de doenças e condições triadas, o exame reduz significativamente a incidência de resultados alterados, minimizando o impacto emocional para as famílias envolvidas.



Nossa Assessoria Científica e consultoria médica são compostas por profissionais especializados de diferentes áreas, que contribuem na interpretação dos resultados, na elucidação das dúvidas e, quando solicitado, suporte na análise dos casos, exames adicionais e na busca por serviços ou especialistas mais indicados para cada doença detectada. Essas ações contribuem para que a conduta a ser tomada torne-se mais segura para o médico e mais adequada para o bebê.

Os laudos do Laboratório DLE são elaborados com linguagem clara e objetiva, o que facilita a compreensão do pediatra e contribui para uma conduta clínica mais assertiva. Em situações de resultados alterados, por exemplo, a assessoria científica realiza o contato proativo com o médico ou serviço solicitante assim que a alteração é identificada, para que seja dada continuidade à investigação com a urgência necessária. Dessa forma, os processos são coordenados de maneira integrada para oferecer agilidade, precisão e suporte tanto ao profissional de saúde quanto à família.

O DLE acredita que a melhor forma de apoiar a evolução da triagem neonatal é caminhar ao lado dos profissionais de saúde, com respeito, precisão e parceria. Conte sempre conosco.

Referências

- 1 **Estatuto da Criança e do Adolescente.** Disponível em https://www.gov.br/mdh/pt-br/navegue-por-temas/crianca-e-adolescente/publicacoes/eca_mdhc_2024.pdf. Acesso em 16/06/2025.
- 2 Rodrigues DOW et al. **Diagnóstico histórico da triagem neonatal para Doença Falciforme.** Rev. APS, Juiz de Fora, v. 13, n. 1, p. 34-45, jan./mar. 2010.
- 3 **Triagem Neonatal Biológica - Material Técnico.** Disponível em https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/triagem-neonatal/arquivos/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico-3.pdf/view. Acesso em 16/06/2025.
- 4 **Triagem Neonatal / Teste do Pezinho.** Disponível em <https://www.dle.com.br/areas-de-atuacao/triagem-neonatal-teste-do-pezinho/tipos-de-teste-do-pezinho/>. Acesso em 16/06/2025.
- 5 Colburn R, Lapidus D. **An analysis of Pompe newborn screening data: a new prevalence at birth, insight and discussion.** Front Pediatr 11:1221140. 2024.
- 6 Gragnaniello V et al. **Newborn screening for Acid Sphingomyelinase Deficiency: prevalence and genotypic findings in Italy.** Neonatal Screen. 10,79. 2024.
- 7 **Doenças Raras.** Disponível em <https://www.saude.sp.gov.br/ses/perfil/profissional-da-saude/areas-tecnicas-da-sessp/doencas-raras/nota-tecnica>. Acesso em 16/06/2025.
- 8 TRIKAFTA. **Incorporação no Tratamento da Fibrose Cística.** Disponível em <https://www.ufpb.br/cim/contents/noticias/incorporacao-de-medicamento-para-tratamento-da-fibrose-cistica-a-doenca-e-o-trikafta-r>. Acesso em 14/06/2025.
- 9 **Perfil Quantitativo para Leucinose.** Disponível em <https://www.dle.com.br/links-relacionados/perfil-quantitativo-para-leucinose-msud/>. Acesso em 16/06/2025.
- 10 Nova Era. **Triagem Neonatal Genética e Bioquímica DLE.** Disponível em <https://www.dle.com.br/areas-de-atuacao/triagem-neonatal-teste-do-pezinho/nova-era/>. Acesso em 16/06/2025.
- 11 **Lâmina - Tabela Fácil DLE.** Disponível em https://www.dle.com.br/wp-content/uploads/2023/09/Lamina2_TabelaFacil_2023_v3.pdf. Acesso em 16/06/2025.
- 12 **Teste do Pezinho Personalizado.** Disponível em <https://www.dle.com.br/areas-de-atuacao/triagem-neonatal-teste-do-pezinho/teste-do-pezinho-personalizado/>. Acesso em 16/06/2025.
- 13 **Deficiência de Glicose-6-Fosfato-Desidrogenase.** Disponível em <https://www.msmanuals.com/pt/profissional/hematologia-e-oncologia/anemias-causadas-por-hem%C3%B3lise/defici%C3%A2ncia-de-glicose-6-fosfato-desidrogenase-g6pd>. Acesso em 16/06/2015.
- 14 **Fatores Interferentes.** Disponível em <https://www.dle.com.br/areas-de-atuacao/triagem-neonatal-teste-do-pezinho/fatores-interferentes/>. Acesso em 16/06/2025.



 dle.com.br

 [@laboratoriodle](https://www.instagram.com/laboratoriodle)

 [@laboratoriodle](https://www.facebook.com/laboratoriodle)

 [/laboratoriodle](https://www.linkedin.com/company/laboratoriodle)