



APAE
Anápolis - GO

Quais doenças são atendidas?

Doenças detectadas no Teste do Pezinho:

Padrão:

- Fenilcetonúria
- Hipotireoidismo Congênito (TSH)
- Doenças Falciformes e outras hemoglobinopatias
- Hiperplasia Adrenal Congênita
- Fibrose Cística
- Deficiência de Biotinidase

Super:

As doenças acima e mais:

- Galactosemia
- Aminoacidopatias
- Toxoplasmose Congênita
- Hipotireoidismo Congênito (T4)
- Glicose 6 fosfato desidrogenase (G6PD)

Ultra:

As doenças acima e mais:

- Rubéola Congênita
- Citomegalovírus Congênito
- Sífilis Congênita
- Chagas Congênita

Hiper:

As doenças acima e mais:

- Leucinose ou Doença da Urina de Xarope Bordo
- Hipermetioninemia
- Homocistinúria
- Tirosinemia (Tipos I, II III e transitório)
- Hiperglicinemia não catótica (NKH)
- Deficiência de Ornitina Transcarbamilase (OTC)
- Acidúria Argininosuccínica
- Argininemia
- Citrulinemia



APAE
Anápolis - GO

- Acidemia Propiônica
- 3-Metilcrotonilglicínúrica
- Acidemia Glutárica Tipo I
- Acidemia Isovalérica
- Acidemia Metilmalônica
- Acidemia Hidroximetilglutárica
- Deficiência de Acetoacil-CoA Tiolase Mitocondrial
- Deficiência Múltipla-CoA Carboxilase
- Deficiência de 2-Metilbutiril Glicínúrica
- Acidúria Isobutírica
- Deficiência de 3-Metilglutaconil-CoA Hidratase
- Acidemia Malônica
- Deficiência de Carnitina Palmitoil Transferase Tipo II (CPT II)
- Deficiência de Carnitina Primária
- Deficiência de Desidrogenase de Acil-CoA de Cadeia Muito Longa (VLCAD)
- Deficiência de Desidrogenase de 3-Hidroxiacil-CoA de Cadeia Longa (LCHAD)
- Deficiência de Desidrogenase de Acil-CoA de Cadeia Média (MCAD)
- Deficiência de Desidrogenase de Acil-CoA de Cadeia Curta (SCAD)
- Deficiência de Desidrogenase de Múltiplas acil-CoA (Acidemia Glutárica Tipo II)
- Deficiência de Carnitina Palmitoil Transferase Tipo I (CPT I)
- Deficiência de Carnitina/Acilocarnitina Translocase (CACT)
- Deficiência de Desidrogenase de Hidroxiacil-CoA de Cadeia Média e Curta (M/SCHAD)
- Deficiência de Proteína Trifuncional
- Deficiência de 2,4 dienoil-CoA Redutase

Principais exames realizados no

Laboratório APAE

Sorologia:

1. TSH
2. T4 Total
3. T4 Livre
4. T3 Total
5. Anti- TPO
6. LH
7. FSH
8. Estradiol



APAE
Anápolis - GO

9. Ferritina
10. BHCG
11. PSA Total
12. PSA Livre
13. Prolactina
14. Testosterona Total
15. HBSAG
16. Anti - HBS
17. Anti - HBC Total
18. Anti - HCV

Sangue Total com EDTA

1. Contagem de Reticulócitos
2. Hemoglobina Glicada
3. Hemoglobinopatias
4. Hemograma Completo

Amostra Suor

1. Dosagem de NaCl por condutividade
2. Dosagem de Cloretos