



## DOENÇAS INVESTIGADAS NO TESTE PEZINHO

### DOENÇAS OFERTADAS NO PROGRAMA DE SAÚDE PÚBLICA (SUS)

- Fenilcetonúria (PKU)
- Hipotireoidismo Congênito (TSH)
- Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias
- Hiperplasia Adrenal Congênita (170HP)
- Fibrose Cística (IRT)
- Deficiência da Biotinidase
- Toxoplasmose Congênita (IgM)

### CONVÊNIOS OU PARTICULAR: INCLUSÕES DE NOVAS DOENÇAS

- Galactosemia (Galactose)
- Aminoacidopatias (Cromatografia de Aminoácidos)
- Hipotireoidismo Congênito (T4)
- G6PD (Glicose-6-fosfato desidrogenase)
- Rubéola Congênita (IgM)
- Citomegalovirus Congênito-CMV (IgM)
- Sífilis Congênita (Total)
- Chagas Congênita (Total)

### PESQUISA DE DISTÚRBIOS DOS ÁCIDOS ORGÂNICOS:

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- Hidroxibutírica (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.

### PESQUISA DE DISTÚRBIOS DA BETA OXIDAÇÃO DOS ÁCIDOS GRAXOS:

Defeito do Transportador de Carnitina (CUD), Deficiência de Carnitina-Palmitoil Transferase tipo 1 (CPT 1) e tipo 2 (CPT 2), Deficiência de Carnitina/Acilocarnitina 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) e Encefalopatia Etilmalônica (EE).

### PESQUISA DE DISTÚRBIOS DO CICLO DA UREIA:

Acidúria Argininosuccínica, Argininemia, Citrulinemia tipo I e II, Hiperornitinemias, Deficiência de Carbamoilfosfato sintetase (CPS), Deficiência de N-Acetilglutarnato Sintetase (NACS) e Deficiência de Ornitina Transcarbamilase (OTC).

### PESQUISA DE AMINOACIDOPATIAS:

Doença da Urina de Xarope de Bordo (Leucínose - MSUD), Fenilcetonúria (PKU), Deficiência de Pterina, Hiperfenilalaninemias, Hidroxiprolinúria, Homocistinúria, Hipermetioninemias, Hiperglicinemias, Hipervalinemia, Tirosinemia Transitória do Recém-Nascido e Acidúria Argininosuccínica, Argininemia, Citrulinemia tipo I e II,

### IMUNODEFICIÊNCIA COMBINADA GRAVE (SCID) E AGAMAGLOBULINEMIA (AGAMA):

**Imunodeficiência combinada B e T:** Imunodeficiência combinada grave, Deficiência de ADA, Deficiência de PNP, Deficiência de ZAP-70, Deficiência RAC-1, 2. Deficiência predominante de anticorpo: Agamaglobulinemia congênita, Hipogamaglobulinemia transitória da infância, Deficiência de subclasse de IgG, Deficiência seletiva de IgA, Imunodeficiência comum variável, Síndrome hiper-IgM. **Outras imunodeficiências bem definidas:** Síndrome de Wiskott-Aldrich, Ataxia-telangiectasia, Síndrome hiper-IgE. **Doenças da desregulação do sistema imune:** Síndrome Chediak-Higashi Síndrome Griscelli, Poliendocrinopatia autoimune, com candidíase e distrofia ectodérmica (Apeced), Desregulação autoimune, poliendocrinopatia e enteropatia ligada ao X (Ipx).

**Defeitos congênitos dos fagócitos (número, função ou ambos):** Neutropenia congênita, Defeito na adesão leucocitária (LAD1), Defeito na adesão leucocitária tipo III (LAD3), Doença granulomatosa crônica. **Defeitos na imunidade inata:** Candidíase mucocutânea crônica, Deficiência de MyD88. **Doenças auto inflamatórias:** Febre familiar do Mediterrâneo, Síndrome de Muckle-Wells, Urticária familiar ao frio, Síndrome neurológica cutânea e articular infantil crônica (Cinca), Síndrome periódica associada ao receptor do fator de necrose tumoral  $\alpha$  (Traps), Síndrome febril periódica, Síndrome hiper-IgD. **Deficiências do sistema complemento:** Deficiência de C1q, r, s, Deficiência de C2-C9.

### TRIAGEM NEONATAL PARA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL - AME:

A atrofia muscular espinhal (AME) 5q é uma doença neuromuscular progressiva e grave de caráter genético, é a forma mais comum nesse grupo de doenças neuromusculares hereditárias recessivas caracterizadas pela degeneração dos neurônios motores na medula espinhal.

### DOENÇAS LISOSSÔMICAS:

São doenças genéticas causadas por deficiência enzimática. São pesquisadas as seguintes patologias: Pesquisa para Doença de Gaucher - deficiência da atividade enzimática de Beta glicosidase ácida. Pesquisa de Pompe - deficiência da atividade enzimática da alfa-glicosidase ácida. Pesquisa de Fabry - deficiência da atividade enzimática da alfa-galactosidase. Pesquisa para mucopolissacaridose Tipo 1 (MPSI) - atividade de alfa-L-iduronidase, Doença de Krabbe - deficiência de galactocerebrosidase. Doença de Niemann-Pick A/B - deficiência de esfingomielinase ácida.