



## Teste do pezinho



O Teste do Pezinho é um exame laboratorial simples que tem o objetivo de detectar precocemente doenças metabólicas, genéticas e ou infecciosas que poderão causar lesões irreversíveis no bebê, como por exemplo, retardo mental. A maioria das doenças pesquisadas podem ser tratadas com sucesso desde que diagnosticadas antes mesmo de manifestar os primeiros sintomas. Existem três tipos de teste: Básico, Ampliado e Plus.

### MÉTODO:

O exame ficou popularmente conhecido como “teste do pezinho” por ser realizado através da análise de amostras de sangue coletadas através do calcanhar do bebê. É um procedimento simples que não traz riscos para a criança.

### ALGUMAS DOENÇAS QUE O TESTE DO PEZINHO PODE DETECTAR:

#### Fenilcetonúria

Distúrbio genético no qual um dos aminoácidos presentes no leite pode prejudicar a saúde do bebê causando retardo mental grave.

#### Galactosemia

A galactose presente no leite causa, nas crianças com galactosemia, um quadro grave marcado por catarata, convulsões e diarreia.

#### Hipotireoidismo

A falta do hormônio produzido na glândula tireóide causa deficiência mental e retardo de crescimento.

#### Hiperplasia Adrenal

Distúrbio no metabolismo que pode levar à desidratação aguda e na menina, a masculinização dos órgãos genitais.

#### Fibrose Cística

Doença genética que causa problemas respiratórios e gastrointestinais crônicos.

### **Deficiência de Biotinidase**

A carência da biotina pode levar a convulsões, falta de equilíbrio, hipotonia, lesões na pele, perda de audição, retardo no desenvolvimento e acidose metabólica.

### **Toxoplasmose**

Infecção adquirida pela gestante que, se transmitida ao feto, pode causar microcefalia, lesões oculares entre outros.

### **G6PD**

A deficiência de Glicose-6-Fosfato Desidrogenase é a enzimopatia mais comum podendo apresentar grave icterícia neonatal ("amarelão") ou anemia hemolítica (ruptura dos glóbulos vermelhos)

### **Rubéola**

Infecção viral transmitida pela mãe ao feto que pode causar deficiência mental, retardo no crescimento, deficiência auditiva, defeitos cardíacos, catarata, lesões ósseas e outros problemas.

### **Anemia Falciforme**

As hemoglobinopatias são doenças causadas por anormalidades na estrutura molecular ou na produção da hemoglobina "S". Crianças com hemoglobina anormal são altamente suscetíveis à anemia e infecções.

### **MCAD**

Distúrbio Genético que interfere na utilização dos Ácidos Graxos como fonte de energia para o organismo. É uma doença genética potencialmente fatal que pode provocar o quadro de Síndrome da Morte Súbita.

### **Sífilis**

A criança que adquire essa doença durante a gestação pode apresentar, ao nascimento, problemas de pele, ossos, baço, fígado e sistema nervoso. Em alguns casos, a doença só se manifesta após alguns anos.

### **Citomegalovirose**

Entre as manifestações associadas à infecção congênita pelo citomegalovírus estão a hidrocefalia, calcificações cerebrais e seqüelas visuais, auditivas e mentais.

### **Doença de Chagas**

Parasitose que, quando adquirida na gestação, pode se manifestar por anemia, febre, dores musculares, lesões ósseas e graus variados de problemas cardíacos.

### **AIDS**

A Síndrome da Imunodeficiência Adquirida pode ser transmitida ao feto pela mãe contaminada pelo vírus HIV.

### **Pesquisa da Mutação 35delG da Conexina (Surdez Congênita não Síndrômica)**

A mutação 35delG do gene da Conexina 26 é uma das causas mais comuns de Surdez Congênita não Síndrômica. Seu modelo de herança é autossômico recessivo. Em países desenvolvidos, 60% dos casos de surdez tem origem genética.

### **Espectrometria de Massa em Tandem**

A Espectrometria de Massa em Tandem é uma técnica que permite uma extensa pesquisa relacionada a Erros Inatos do Metabolismo dos ácidos orgânicos e dos aminoácidos.

## RESULTADO

O resultado será enviado no prazo Médio de 7 a 10 dias úteis para a mãe e o pediatra.

## QUANDO FAZER ?

O período ideal para a realização da coleta do Teste do Pezinho é a partir do 3º dia de vida do bebê ou o mais brevemente possível. Isto não invalida, entretanto, a sua realização em bebês com mais dias de vida. O que poderá ser prejudicada é a eficácia do tratamento, caso necessário.