

Teste do Pezinho Internacional

No Brasil, o chamado Teste do Pezinho ou Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) foi criado pela Portaria do Ministério da Saúde Nº 822 de 06 de junho de 2001, e inclui obrigatoriamente a triagem de Fenilcetonúria (PKU), Hipotireoidismo Congênito, Doenças Falciformes e outras hemoglobinopatias, e Fibrose Cística.

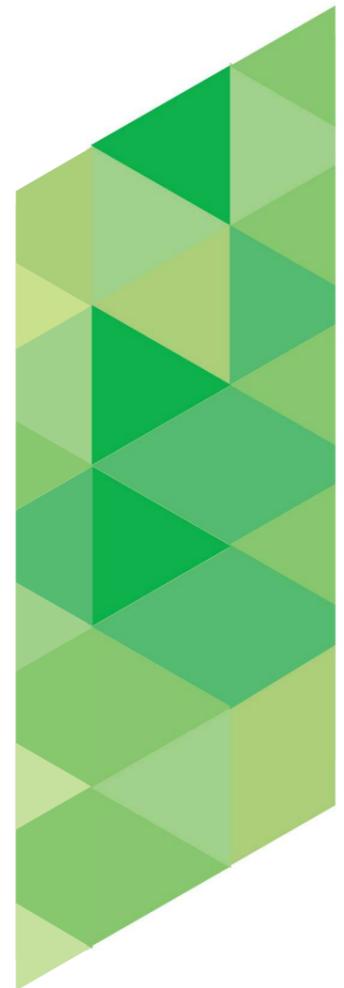
Diferentemente deste contexto, internacionalmente desde os Estados Unidos, aos 28 países membros da Comunidade Europeia, incluindo Noruega e Suíça (que pertencem *European Free Trade Association - EFTA*), além da Croácia, Antiga República Jugoslava da Macedônia, Islândia, Turquia, Bósnia-Herzegovina, Montenegro e Sérvia, todos estes países realizam sua triagem neonatal baseados principalmente na triagem para os Erros Inatos do Metabolismo, que inclui as aminoacidopatias (PKU e mais 8 testes), acidúrias orgânicas (7 testes), e as Doenças Hereditárias da β -oxidação Mitocondrial dos Ácidos Graxos (7 testes), além da avaliação do Hipotireoidismo Congênito (BURGARD et al., 2012) e Fibrose Cística.

A implementação de terapêutica precoce pode melhorar o prognóstico, por isso é importante que o pediatra seja capaz de reconhecer os possíveis sintomas desse grupo de doenças, pois quanto maior for o tempo de exposição, maior é o dano neurológico. Como as manifestações clínicas podem ser muito variadas, os sintomas típicos incluem letargia, recusa alimentar, apneia ou taquipneia, e vômitos. Além destes, a hipoglicemia está quase sempre presente, além de acidose metabólica. Esses sintomas inicialmente podem sugerir infecção, mas nos casos em que ela é descartada e os sintomas persistem, deve-se fazer o diagnóstico diferencial com as doenças metabólicas.

Os casos crônicos e aqueles não tratados por falta de diagnóstico podem levar a atraso no crescimento e desenvolvimento, hepatomegalia, cardiomiopatia e alterações neurológicas, como convulsões, hipotonia, miopatia e até ataxia, além de encefalopatia metabólica aguda, pela toxicidade dos metabólitos acumulados. Esses casos são emergências médicas, podendo ocorrer nas acidoses orgânicas e nos defeitos do ciclo da ureia, que necessitam de tratamento rápido para remoção do metabólito e redução na diminuição da sua produção, que em alguns casos tem relação direta com a dieta de proteínas específicas ofertada.

Infelizmente no Brasil, essa preocupação com os EIM, ainda é uma realidade distante, mas é possível fazer o rastreio para os EIM com a triagem neonatal da mesma forma empregada para a coleta atual, através de papel filtro. Mesmo com todas as metodologias disponíveis, diferentemente de grande parte dos outros países do mundo ocidental, esse rastreio para EIM ainda não faz parte do teste do pezinho básico do SUS, e está disponível apenas em laboratórios particulares, ainda com uma oferta restrita, uma vez que a metodologia empregada é a espectrometria de massas em TANDEM.

Pensando na importância de se confirmar o diagnóstico e definir o tipo de EIM que o paciente possui, os Testes do Pezinho ofertados pelo **EUROEXAME** incluem os principais testes dos EIM pesquisados à semelhança da maioria dos países desenvolvidos, que permitirão um diagnóstico célere da presença de uma doença metabólica, o que poderá salvar uma vida ou no mínimo melhorar o prognóstico para o portador da doença metabólica quando o diagnóstico é realizado precocemente.



Classificação	Exames realizados
Hipotiroidismo Congênito	TSH ou T4 Livre
Fibrose Cística	Tripsina Imunoreativa
Aminoacidopatias	Acidúria Isovalérica (IVA) Fenilcetonúria / Hiperfenilalaninemias Tirosinemia tipo I Tirosinemia tipo II/III Leucínose (MSUD) Homocistinúria clássica Hipermetioninemia (def. MATI/III)
Doenças do Ciclo da Ureia	Citrulinemia tipo I Acidúria Arginino-succínica Hiperargininemia Def. da desidrogenase dos ácidos graxos de cadeia média (MCAD) Def. da desidrogenase de 3-hidroxi-acil CoA de cadeia longa (LCHAD)/TFP Def. da desidrogenase dos ácidos graxos de cadeia muito longa (VLCAD) Def. da carnitina-palmitoil transferase I (CPT I)
Acidúrias Orgânicas	Acidúria Propiônica (PA) Acidúria Metilmalônica (Deficiência em metilmalonil CoA mutase/cobalaminas) Acidúria Isovalérica (IVA) Acidúria 3-Hidroxi-3-Metilglutárica (3-HMG) Acidúria Glutárica tipo I (GA I) 3-Metilcrotonilglicínúria (def. 3-MCC) Acidúria Malônica
Doenças da β -Oxidação Mitochondrial dos Ácidos Graxos	Def. da desidrogenase de 3-hidroxi-acil CoA de cadeia curta (SCHAD) Def. da desidrogenase dos ácidos graxos de cadeia média (MCAD) Def. da desidrogenase de 3-hidroxi-acil CoA de cadeia longa (LCHAD)/TFP Def. da desidrogenase dos ácidos graxos de cadeia muito longa (VLCAD) Def. da carnitina-palmitoil transferase I (CPT I) Def. da carnitina-palmitoil transferase II (CPT II) / CACT Def. múltiplo desidrogenases dos ác. graxos (MADD)/Acidúria glutárica tipo II Def. primária em carnitina (CUD)

