

CARTILHA
INFORMATIVA:

TESTE DO PEZINHO

Material produzido pelos alunos do curso de Medicina da
Universidade Federal de São João del Rei - CDB

Orientação: Dra. Marcia Reimol de Andrade

Elaboração: Giovanna Almeida Vital, Giulia Ferreira Mattar Abdo,
Isadora Rover de Carvalho, Luisa Werneck Grillo, Mardochê Kikana
Mubidila, Thales Bajur Alves Miranda e Thayrine Meirelles Castro

Projeto gráfico: João Marcelo Machado



Imagens meramente ilustrativas. Direitos reservados Canva.com

Entenda sua importância e conheça quais são as doenças detectáveis pela triagem neonatal.

**Universidade Federal de São João del Rei
São João del Rei, 2021**



teste do pezinho,

como é popularmente conhecido, é realizado a partir do sangue coletado do calcanhar do bebê e deve ser feito em neonatos entre as primeiras 48 horas ao quinto dia de vida, de forma gratuita na maternidade ou na UBS mais próxima de você.

O teste é uma das principais formas de diagnosticar até 50 doenças, como erros inatos do metabolismo, doenças genéticas, deficiências hormonais e hemoglobinopatias. Por isso, realizar o teste é extremamente necessário, mesmo que não haja histórico familiar dessas doenças e a criança seja saudável. O teste do pezinho é um ato de amor!

REFERÊNCIA BIBLIOGRÁFICA

- Detecção de aminoacidopatias em pacientes brasileiros de alto risco, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2012.
- Doenças do Ciclo da Ureia, Centro Hospitalar Universitário de São João, 2011.
- Fibrose Cística, Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG.
- Imunodeficiências no Teste do Pezinho é prioritário para diagnóstico e tratamento adequados, Associação Brasileira de Alergia e Imunologia, 2019.
- BITENCOURT, Fernanda Hendges de. Morte súbita e inesperada na infância associada a erros inatos do metabolismo no Brasil: uma abordagem epidemiológica e genética. 2018.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Triagem Neonatal: Hiperplasia Adrenal Congênita. Brasília, DF, 2015.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Triagem Neonatal Biológica: Manual Técnico. Brasília, DF, 2016.
- SANTOS, Alessa Maria Ribeiro, et al. Teste do pezinho: um ato de amor pelo seu bebê. Universidade CEUMA, 2021.



FENILCETONÚRIA E FENILALINEMIAS

A fenilcetonúria é uma doença genética que ocorre devido a uma mutação que causa defeito em uma enzima do metabolismo proteico responsável pela conversão do aminoácido fenilalanina. Esse erro metabólico faz com que a fenilalanina se acumule no sangue, o que é tóxico para o organismo. Quando não diagnosticada precocemente, a fenilcetonúria causa na criança sintomas como atraso global no desenvolvimento do sistema neuropsicomotor, deficiência mental, convulsões e comportamento agitado ou padrão autista. A fenilcetonúria é um tipo de hiperfenilalaninemia, a qual simboliza diversos tipos de doenças causadas por elevados níveis de fenilalanina no sangue.



HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO

O hipotireoidismo congênito é uma doença caracterizada pela baixa secreção dos hormônios tireoidianos, relacionados com o funcionamento de vários órgãos no nosso corpo, e também muito importante na maturação do Sistema Nervoso Central desde a barriga da mãe. A diminuição desses hormônios causa retardo mental grave, distúrbios neurológicos e do crescimento, estrabismo, movimentos involuntários e descoordenados e perda auditiva neurossensorial. A maioria das crianças com essa doença, diagnosticadas e tratadas em tempo hábil, atingem o desenvolvimento físico e mental dentro da normalidade!



DOENÇA FALCIFORME

Hemoglobinopatias são doenças hereditárias nas quais há alteração na produção da hemoglobina (Hb), proteína presente nos glóbulos vermelhos cuja principal função é o transporte de oxigênio. Na doença falciforme, os glóbulos vermelhos assumem a forma de foice devido a predominância de uma hemoglobina alterada (HbS) ao invés da hemoglobina normal (HbA). As talassemias são outras hemoglobinopatias comuns e se caracterizam pela diminuição ou ausência da produção de hemoglobina.



FIBROSE CÍSTICA

A Fibrose Cística é uma desordem genética caracterizada pelo mau funcionamento das glândulas exócrinas, responsáveis pela produção de secreções. Alguns dos sintomas que podem ocorrer são: dificuldade ou atraso no crescimento e no ganho de peso, tosse crônica, chieira torácica, infecções pulmonares (pneumonias) de repetição, sinusites freqüentes, suor muito salgado (que pode ser sentido ao beijar a pele do bebê ou da criança), diarréia crônica e infertilidade.



HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA

É uma doença genética caracterizada por deficiências enzimáticas que afetam a produção de hormônios pelas glândulas suprarrenais, principalmente de aldosterona, cortisol e dos hormônios andrógenos.

Se a doença não for tratada adequada e precocemente, essas alterações podem influenciar na fertilidade e na altura final da criança, além da evolução para quadros clínicos graves, como a crise de insuficiência adrenocortical. A doença é expressa em três formas, sendo duas delas identificadas pelo teste do pezinho (forma perdedora de sal e forma virilizante simples).



DEFICIÊNCIA DA BIOTINIDASE

A deficiência de Biotinidase é uma doença hereditária, na qual há o defeito no metabolismo da biotina, também conhecida como vitamina B7. Seu acúmulo na criança pode causar problemas de origem neurológica, como microcefalia, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e crises epiléticas, e de origem cutânea, como dermatite e alopecia. Além disso, esse quadro pode evoluir para distúrbios visuais e auditivos, assim como para problemas motores e da fala.



TOXOPLASMOSE CONGÊNITA

A toxoplasmose congênita é uma doença parasitária causada pelo protozoário *Toxoplasma Gondii*, que resulta na contaminação do feto, podendo causar hidrocefalia, calcificações intracranianas, prematuridade, microcefalia, convulsões, retardo de crescimento intrauterino, miocardite, pneumonia, exantema, coriorretinite, icterícia e hepatoesplenomegalia.



GALACTOSEMIAS

A galactosemia clássica é uma doença hereditária caracterizada pela deficiência de uma enzima envolvida na quebra de galactose, um tipo de açúcar, resultando no acúmulo de açúcares no sangue e nos tecidos do nosso corpo. Se a galactose não for retirada da dieta, os sintomas de intoxicação podem evoluir e dar origem a complicações que colocam a vida do recém-nascido em risco, como cirrose, insuficiência hepática ou infecção generalizada.



AMINOACIDOPATIAS

As aminoacidopatias são erros no metabolismo ou no transporte dos aminoácidos, causando o acúmulo deles em diferentes tecidos e podendo provocar encefalopatia progressiva, retardo mental, convulsões, distúrbios do comportamento e outros sintomas.



DISTÚRBIOS DO CICLO DA UREIA

As Doenças do Ciclo da Ureia (DCU) são um conjunto de doenças hereditárias (transmitidas dos pais para os filhos) que interferem no processo de degradação das proteínas e dos aminoácidos. Resultam no acúmulo excessivo de amônia no sangue e originam problemas ao nível do desenvolvimento, atraso mental, alterações neurológicas, coma ou mesmo a morte.



DISTÚRBIOS DA BETA OXIDAÇÃO DOS ÁCIDOS GRAXOS

Os Distúrbios da Beta Oxidação dos Ácidos Graxos (DOAG) são um conjunto de doenças hereditárias que interferem no processo de decomposição de gorduras, que são fontes importantes de energia para o corpo. Esses distúrbios causam problemas relacionados à falta de energia, como fraqueza, lentidão e cansaço, podendo causar atraso no desenvolvimento físico e mental caso a criança não seja diagnosticada e tratada cedo.



IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS

As imunodeficiências primárias (IDPs), identificadas como erros inatos da imunidade, são um grupo de doenças congênitas que afetam o funcionamento do sistema imunológico. As manifestações mais frequentes são respiratórias – como pneumonia e sinusite – ou acometem o trato intestinal, causando diarreias crônicas. O reconhecimento tardio das IDPs ocorre, geralmente, após internações prolongadas para tratamentos com antibióticos, antifúngicos e antivirais, o que pode deixar as crianças com sequelas definitivas. Por isso, o diagnóstico precoce é tão importante!