DLE | Genética Humana, Doenças Raras e Genômica | GrupoFleury

REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL

Tabela Fácil Teste do Pezinho

DOENÇAS / GRUPOS DE DOENÇAS	EXAMES	BÁSICO (Triagem mínima)	NOVO PLUS	NOVO AMPLIADO	NOVO MASTER	NOVO EXPANDIDO	NOVA ERA
		DLE = TPBASTOX IHP = SIPEZBAS	DLE = NOPLUS IHP = SINTPLUS	DLE = NOVOAMP IHP = SINTPAMP	DLE = NOMAST IHP = SINTPMAS	DLE = NOVEXP IHP = SINOTPEX	DLE = NOVAERA IHP = DIVITN ERA
		12 doenças 4 dias úteis	34 doenças 4 dias úteis	59 doenças 4 dias úteis	92 doenças 5 dias úteis	94 doenças 5 dias úteis	+ 400 doenças 10 dias úteis
Fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias	Fenilalanina (MS/MS)	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Hipotireoidismo Congênito (TSH)	TSH	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias	Avaliação das Hemoglobinas	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Hiperplasia Adrenal Congênita	17 OH Progesterona	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Fibrose Cística	Tripsina Imunorreativa	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Deficiência da Biotinidase	Atividade da Biotinidase	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Toxoplasmose Congênita	IgM Antitoxoplasma gondii	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Hipotireoidismo Congênito (TSH e T4)	TSH e T4		✓	✓	✓	✓	✓
Galactosemias	Galactose total		✓	✓	✓	✓	✓
Aminoacidopatias e Distúrbios do Ciclo da Ureia*	Análise qualitativa dos aminoácidos (MS/MS)*		✓	✓	✓	✓	✓
Deficiência da G6PD	Atividade da G6PD		✓	✓	✓	✓	✓
Distúrbios da Beta-Oxidação dos Ácidos Graxos e das Acidemias Orgânicas	Análise qualitativa de acilcarnitinas (MS/MS)			✓	✓	✓	✓
SCID, AGAMA e outras Imunodeficiências Congênitas	Detecção de cópias de TREC e KREC				✓	✓	✓
Atrofia Muscular Espinhal (AME 5q)	Pesquisa da deleção em homozigose do éxon 7 do gene *SMN1*					✓	✓
Triagem genética e bioquímica para + 400 doenças	Nova Era - Triagem Neonatal Bioquímica e Genética						✓

Atenção: a Triagem Neonatal Nova Era deve ser colhida em kit específico para a realização do exame. Entre em contato para solicitar.

*Nos perfis Novo Expandido e Nova Era, é realizada a quantificação da tirosina.