

causando deficiência intelectual. O tratamento inclui uma fórmula especial e uma dieta pobre em fenilalanina.

Distúrbios menos comuns de aminoácidos são:

- Homocistinúria (HCU)
- Doença da urina de xarope de bordo (lucinose)
- Citrulinemia (CIT)
- Acidúria argininosuccínica (AAS)
- Tirosinemia (TYR I)

Essas doenças podem causar convulsões e danos cerebrais graves. O tratamento inclui uma dieta cuidadosamente planejada.

• **Galactosemia**

Esse distúrbio de carboidratos significa que o corpo do bebê não consegue usar galactose, um açúcar encontrado na fórmula à base de leite de vaca e no leite materno. Bebês que não são tratados podem contrair infecções fatais e apresentar deficiência intelectual grave. O tratamento inclui alimentar o bebê com uma fórmula à base de soja.

Distúrbios menos comuns de carboidratos (armazenamento lisossomal) incluem: A Doença de Pompe e Mucopolissacaridoses (MPS)

• **Distúrbios de ácidos orgânicos**

Bebês com esses distúrbios não conseguem remover certos resíduos do sangue. Eles podem até entrar em coma se não forem tratados.

O tratamento pode incluir dieta especial e medicamentos.

Alguns desses distúrbios com urgência crítica:

- Acidemia propiônica (AP)
- Acidemia metilmalônica (AMM)
- Acidemia isovalérica (AIV)
- Deficiência de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liase (HMGCL)
- Deficiência de beta cetotilase (BKT)
- A deficiência de holocarboxilase sintetase (DCM)
- Acidúria glutárica I (AGI)

Distúrbios de ácidos graxos

• **Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCAD)**

Esse distúrbio de ácidos graxos faz com que o corpo do bebê não consiga usar certos tipos de gordura para produzir energia.

Bebês com MCAD podem ficar muito doentes se estiverem doentes e não conseguirem comer bem. Eles podem ter dificuldade para respirar e sofrer



convulsões. Seus corações podem até parar de bater.

O tratamento inclui alimentação a cada poucas horas e atendimento médico rápido quando estiver doente.

Distúrbios menos comuns de ácidos graxos:

- Deficiência de acil CoA desidrogenase de cadeia muito longa (VLCAD)
- Deficiência de L-3-hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeia longa (LCHAD)
- Deficiência de proteína trifuncional (TFP)

O tratamento pode incluir dieta especial e medicamentos.

Observação: Existem outras doenças metabólicas e de ácidos graxos que não podem ser detectadas por meio de exames de triagem neonatal.

O que acontece com a amostra de sangue do meu bebê depois que o laboratório a testa?

O Departamento de Saúde Pública destruirá a amostra de sangue do seu bebê quando ela não for mais necessária para o teste. Ela não será usada para nenhuma outra finalidade além da triagem neonatal. Se você tiver dúvidas sobre como a amostra de sangue do seu bebê é manuseada, entre em contato com o Laboratório de Saúde Pública da Carolina do Sul pelo telefone (803) 896-0800 ou com o Programa de Triagem Neonatal pelo e-mail nbsqi@dph.sc.gov

O que mais posso fazer para cuidar do meu bebê?

Certifique-se de que seu bebê faça exames de rotina. Junto com a triagem neonatal (teste do pezinho), os exames de rotina garantem que seu bebê esteja saudável e que os problemas sejam detectados antes que se tornem sérios.



PARA MAIS INFORMAÇÕES ENTRE EM CONTATO:

Programa de Triagem Neonatal do Departamento de Saúde Pública da Carolina do Sul

(803) 896-0800 nbsqi@dph.sc.gov

ou o seu departamento de saúde local

ou escaneie o código QR abaixo



Triagem Neonatal

Para a saúde do seu bebê



**SOUTH CAROLINA
DEPARTMENT OF
PUBLIC HEALTH**



Muitos pais se preocupam com a saúde do seu novo bebê. Geralmente, um bebê que parece saudável é saudável. Mas às vezes isso pode não ser verdade. Os bebês podem ter problemas que não podem ser vistos e, se não forem tratados, esses problemas podem levar à deficiência intelectual, crescimento anormal, infecções perigosas ou até mesmo à morte.

O objetivo do Programa de Triagem Neonatal do Departamento de Saúde Pública da Carolina do Sul (DSP) é descobrir a causa desses problemas.

Use este recurso para descobrir o que é o teste de triagem neonatal, quais distúrbios de saúde seu bebê precisa testar e o que fazer se algum problema for encontrado. Também incentivamos você a fazer perguntas; o médico, enfermeiro ou DSP do seu bebê podem ajudar.

O que é “triagem neonatal”?

A Triagem Neonatal (teste do pezinho) é um exame laboratorial que verifica possíveis desordens ocultas de saúde em recém-nascidos.

Logo após o nascimento, todos os bebês têm uma pequena amostra de sangue testada para várias doenças raras e comuns. O sangue é retirado do calcanhar do bebê e enviado para o laboratório do Departamento de Saúde Pública. Se um problema for descoberto, o tratamento imediato pode dar ao bebê a melhor chance de uma vida saudável.

Observação: A lei da Carolina do Sul exige a triagem neonatal.

E se meu bebê parecer saudável? Esses testes são mesmo necessários?

Sim. A maioria dos bebês com essas doenças parecem ser saudáveis ao nascer. A maioria nasce em famílias sem histórico dessas doenças. Exames de sangue são a única forma dessas doenças serem encontradas antes que se tornem grave ou ocorra o falecimento.

As chances de ter uma dessas doenças é pequena. Por que há uma lei estadual sobre a triagem?

Embora raras, essas doenças são sérias. Testar todos os bebês ao nascer é a maneira mais rápida de identificar quais têm essas doenças, para que possam ser tratados imediatamente.

O quão precisa é a triagem neonatal?

Os testes laboratoriais de triagem neonatal são altamente precisos, mas nenhum teste é perfeito. Em casos muito raros, um bebê com um resultado de triagem neonatal “normal” pode ser diagnosticado com uma doença mais tarde na vida.

Como terei os resultados do teste do meu bebê?

O médico do seu bebê compartilhará os na primeira consulta. É por isso que é tão importante que você escolha um médico para seu bebê antes que ele nasça e que o hospital tenha o nome desse médico. Dessa forma, eles podem garantir que o médico esteja listado no formulário de triagem neonatal.

Caso sejam encontrados resultados anormais, o médico será notificado imediatamente e entrará em contato com você. Pode ser necessário um teste extra ou agendamento.

O que significa se me falarem que meu bebê precisa de um segundo teste?

Seu bebê pode precisar de um segundo teste se a primeira amostra de sangue:

- Não puder ser usada para a testagem
- Foi retirada antes do bebê ter 24 horas de vida
- Resultou em um falso positivo
- Mostrou que há uma pequena chance de seu bebê ter uma doença

Se lhe foi pedido que faça um novo teste ao seu bebê, por favor, faça-o rapidamente. Um segundo teste pode ser assustador, mas é importante.

Se o segundo teste for positivo, seu bebê pode ter uma doença. Em casos raros, os médicos podem iniciar o tratamento após o primeiro teste. O tratamento precoce

pode dar ao seu bebê a melhor chance de uma vida saudável.

Meu bebê pode ser curado se tiver alguma dessas doenças?

Não. Mas todas essas desordens podem ser tratadas. Com tratamento precoce, os efeitos graves podem ser atenuados e muitas vezes prevenidos.

Quais doenças são testadas na Carolina do Sul?

O painel de teste procura:

- Desordens hormonais
- Desordens enzimáticas
- Desordens genéticas
- Distúrbios metabólicos (aminoácidos, carboidratos, ácidos orgânicos, ácidos graxos)

Esses distúrbios são explicados abaixo.

Desordens Hormonais e Enzimáticas

• Hipotireoidismo Congênito

Nessa desordem, a glândula tireoide não funciona corretamente. O bebê não cresce nem funciona normalmente e pode desenvolver deficiência intelectual grave. O tratamento inclui um medicamento especial.

• Hiperplasia adrenal congênita (HAC)

Nessa desordem, as glândulas suprarrenais do corpo não funcionam normalmente. Bebês com HAC não crescem nem amadurecem adequadamente. Alguns bebês podem até morrer. A HAC pode ser tratada com medicamentos.

• Deficiência de biotinidase

Nesse distúrbio, o corpo do bebê não consegue utilizar a biotina, uma vitamina B encontrada nos alimentos. Sem biotina, os bebês não podem crescer e se desenvolver da maneira correta. O tratamento inclui tomar uma forma especial de biotina em uma cápsula ou comprimido.

Observação: Existem outros distúrbios hormonais e enzimáticos que não podem ser detectados por meio de exames de triagem neonatal.

Doenças genéticas

• Doenças da hemoglobina e características da hemoglobina

Doenças da hemoglobina são distúrbios sanguíneos. Eles podem causar anemia e muitos outros problemas de saúde.

• Doença Falciforme (DF)

A DF é um distúrbio da hemoglobina. Ela causa glóbulos vermelhos em forma de foice, anemia, dor intensa e alto risco de infecções. Medicamentos são usados para tratar essa doença. Bebês com doença da hemoglobina precisam consultar um especialista médico chamado hematologista.

• Traço Falciforme (TF)

Bebês com TF têm um gene que produz glóbulos vermelhos em forma de foice e um gene que produz glóbulos vermelhos normais. Eles geralmente não ficam doentes, mas podem ter problemas renais à medida que envelhecem. Eles devem receber aconselhamento genético sobre o traço falciforme. Consultar um médico para exames anuais também é importante.

• Fibrose cística

Essa doença causa problemas pulmonares e digestivos graves devido aos fluidos corporais espessos e pegajosos. Bebês podem ter infecções graves nos pulmões e não conseguem digerir bem os alimentos. O tratamento inclui medicamentos para ajudar a combater infecções e enzimas para ajudar a digerir os alimentos.

• Imunodeficiência Combinada Grave

A Imunodeficiência Combinada Grave (ICG) e distúrbios relacionados envolvem o sistema imunológico. Bebês com ICG não conseguem combater infecções devido ao mau funcionamento do sistema imunológico. Embora pareçam saudáveis ao nascer, eles podem ficar doentes rapidamente devido a doenças comuns, como resfriado ou virose estomacal. Alguns bebês com ICG precisam de um transplante de medula óssea, enquanto aqueles com formas menos graves podem ser tratados com medicamentos especiais.

- Outras doenças genéticas raras identificadas são a Mucopolissacaridose Tipo II (MPS II), a doença de Fabry, a Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo 1 e a doença de Krabbe, também conhecida como leucodistrofia de células globoides.

Observação: Há outros distúrbios genéticos que não podem ser detectados por meio da triagem neonatal.

Distúrbios metabólicos

• Fenilcetonúria (PKU)

Essa desordem faz com que o corpo do bebê não consiga usar certos aminoácidos encontrados no leite materno e na fórmula. Um aminoácido chamado fenilalanina se acumula no organismo do bebê e pode prejudicar as células cerebrais em crescimento,