

TESTE DO PEZINHO AMPLIADO

Tipos de Painéis		Exames	Patologias Triadas						
TESTE COMPLETO - 103 PATOLOGIAS	TESTE EXPANDIDO - 93 PATOLOGIAS	TESTE SUPER - 59 PATOLOGIAS	TESTE PLUS - 34 PATOLOGIAS	Fenilalanina (MS/MS)	Fenilcetonúria (PKU)	Hiperfenilalaninemias			
				Tirosina (MS/MS)	Tirosinemias I, II e III				
				Avaliação das Hemoglobinas	HbF5 - Padrão de Anemia Falciforme HbFC - Padrão de Hemoglobinopatia C	HbF5C - Padrão de Hemoglobinopatia SC HbF5D - Padrão de Hemoglobinopatia SD	HbF5SA - Hemoglobinopatia S-Beta Talassemia		
				17 OH Progesterona	Hiperplasia Adrenal Congênita				
				Tripsina Imunorreativa	Fibrose Cística				
				Atividade da Biotinidase	Deficiência da Biotinidase				
				Atividade da G6PD	Deficiência da G6PD				
				TSH e T4	Hipotireoidismo congênito (TSH e T4)		Deficiência de TBG		
				Galactose Total	Galactosemia tipos 1, 2 e 3				
				Análise Qualitativa dos Aminoácidos (MS/MS)	Doença da Urina de Xarope de Bordo (Leucino - MSUD) Fenilcetonúria (PKU) Deficiência de Pterina Hiperfenilalaninemias Hidroxi-prolinúria	Homocistinúria Hipermetioninemias Hiperilcineurias Hipervalinemia Tirosinemia Transitória do Recém-Nascido	Tirosinemias tipos I, II e III Acidúria Argininosuccínica Argininemia Citruinemia tipo I Citruinemia tipo II	Hiperornitinemias Deficiência de Carbamoilfosfato Sintetase (CPS) Deficiência de N-Acetilglutamato Sintetase (NAGS) Deficiência de Ornitina Transcarbamilase (OTC)	
				IgM Anti-Toxoplasma gondii	Toxoplasmose Congênita				
				Análise Qualitativa de Acilcarnitinas (MS/MS)	Defeito do Transportador de Carnitina (CUD) Deficiência de Carnitina-Palmitoil Transferase tipo 1 (CPT1) Deficiência de Carnitina-Palmitoil Transferase tipo 2 (CPT2) Deficiência de Carnitina/Acilcarnitina Translocase (CACT) Deficiência Múltipla de Acil-CoA Desidrogenase (MAD) (= Acidúria Glutárica tipo 2 (GA2)) Deficiência de 3-Hidroxiacil-CoA Desidrogenase de Cadeia Longa (LCHAD)	Deficiência de Proteína Trifuncional (TFP) Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média (MCAD) Deficiência de Hidroxiacil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média/Curta(M/SCHAD) Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Curta(SCAD) Deficiência de Isobutiril-CoA Desidrogenase (IBDH), Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa (VLCAD)	Encefalopatia Etilmalônica (EE) Acidemia Metilmalônica (MMA) Acidemia Propiônica (PA) Acidemia Isovalérica (IVA) Acidemia 2-Metilbutirilglicinúria (2MBG) Acidúria Malônica Acidemia Glutárica tipo 1 (GA-1),	Acidemia 2-Metil-3-Hidroxi-butiírica (2M3HBA) Acidúria 3-Metil-Glutacônica (3MGA) Deficiência de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilase (3MCC) Deficiência de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase(HMG-CoA Liase) Deficiência de Beta-Cetotiolase(BKT) Deficiência Múltipla de Carboxilase (MCD) incluindo a Deficiência de Biotinidase e a Deficiência de Holocarboxilase Sintetase	
				Deteção de cópias de TREC e KREC	<u>Imunodeficiência Combinada B e T:</u> Imunodeficiência Combinada Grave Deficiência de ADA Deficiência de PNP Deficiência de ZAP-70 Deficiência RAG-1, 2 <u>Deficiência Predominante de Anticorpo:</u> Agamaglobulinemia Congênita Hipogamaglobulinemia Transitória da Infância Deficiência de Subclasse de IgG Deficiência Seletiva de IgA	Imunodeficiência Comum Variável Síndrome hiper-IgM <u>Outras Imunodeficiências Bem Definidas:</u> Síndrome de Wiskott-Aldrich Ataxia-Telangiectasia Síndrome Hiper-IgE <u>Doenças da Desregulação do Sistema Imune:</u> Síndrome Chediak-Higashi Síndrome Griscelli Poliendocrinopatia Autoimune, Com Candidiase e Distrofia Ectodérmica (APECED)	Desregulação Autoimune, Poliendocrinopatia e Enteropatia Ligada ao X (Ipx) <u>Defeitos Congênitos dos Fagócitos:</u> <u>(Número, Função ou Ambos):</u> Neutropenia Congênita Defeito na Adesão Leucocitária (LAD1) Defeito na Adesão Leucocitária (LAD2) Doença Granulomatosa Crônica <u>Defeitos na Imunidade Inata:</u> Candidiase Mucocutânea Crônica Deficiência de MyD88	<u>Doenças Autoinflamatórias:</u> Febre Familiar do Mediterrâneo Síndrome de Muckle-Wells Urticária Familiar ao Frio Síndrome Neurológica Cutânea e Articular Infantil Crônica (Cinca) Síndrome Periódica Associada ao Receptor do Fator de Necrose Tumoral α (Traps) Síndrome Febril Periódica Síndrome Hiper-IgD <u>Deficiências do Sistema Complemento:</u> Deficiência de C1q, r, s Deficiência de C2-C9	
				Pesquisa da Deleção em Homozigose do Éxon 7 do Gene SMN1	Atrofia Muscular Espinhal - AME Sq				
				Perfil Bioquímico para Doenças Lisossômicas (MS/MS)	Pesquisa para Doença de Gaucher Pesquisa para Doença de Pompe		Pesquisa para Doença de Fabry Pesquisa para Mucopolissacaridose Tipo 1 (Mps 1)		
Pesquisa da Mutação 35delG no Gene GJB2 (Conexina 26)	Surdez Congênita								
IgM Anti-Rubéola	Rubéola Congênita								
IgM Anti-trypanossoma cruzi	Doença de Chagas								
Anticorpo Anti-HIV 1 e 2	AIDS/SIDA								
IgM Anti-Citomegalovirus	Citomegalovirose								
IgM Anti-Treponema Pallidum	Sífilis Congênita								