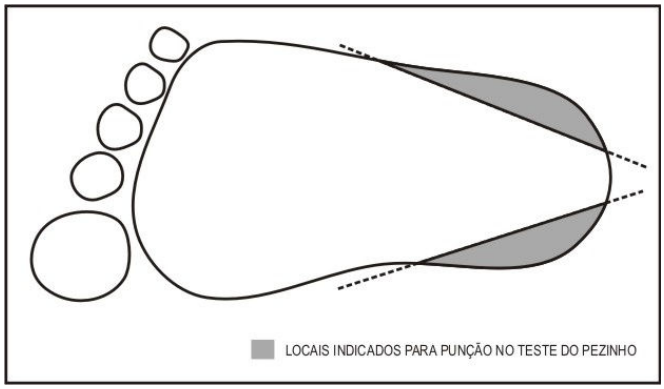
O rastreamento de um grande número de doenças congênitas, relacionadas a distúrbios do metabolismo e infecções, pode ser realizado pela análise de gotas de sangue do neonato, em papel filtro: o Teste do Pezinho (TP). É recomendado que o teste seja realizado entre 3 e 30 dias de vida.

O Instituto Hermes Pardini disponibiliza o TP em 4 perfis: básico, ampliado, plus e master. Cada uma das determinações também podem ser solicitadas isoladamente, compondo um perfil individualizado.

				Determinações	Condição detectada
MASTER	PLUS	AMPLIADO	BÁSICO	Fenilalanina	Fenilcetonúria (PKU)
				Hemoglobinopatias triagem	Hemoglobinopatias
				Cromatografia de aminoácidos	Aminoácidopatias
				TSH neonatal	Hipotireoidismo congênito
				T4 neonatal	Hipotireoidismo congênito
				Tripsina neonatal	Fibrose Cística
				17-OH-Progesterona neonatal	Hiperplasia Adrenal congênita
				Galactose	Galactosemia
				Atividade da Biotinidase	Deficiência de Biotinidase
				Toxoplasmose IgM neonatal	Toxoplasmose congênita
				G6PD	Deficiência de G6PD
				HIV neonatal	SIDA
				Sífilis IgM neonatal	Sífilis congênita
				Rubéola IgM neonatal	Rubéola congênita
				Citomegalovírus neonatal	Infecção congênita pelo Citomegalovírus
				Mutação no gene da MCAD	Deficiência de MCAD

Orientações para coleta do Teste do Pezinho



1. Fazer antissepsia do calcanhar com álcool 70° e esperar secar à temperatura ambiente.
2. Puncionar com lanceta de ponta fina ou agulha descartável, uma das áreas laterais da região plantar do calcanhar.
3. Após formação de gota de sangue, retire a primeira gota de sangue com gaze ou algodão. Encoste o centro do círculo, saturando sua área até o verso do papel filtro.
4. Aguardar a secagem do cartão. Acondicionar o cartão em papel alumínio e enviar ao laboratório.

17-OH-Progesterona neonatal - 17 OHP triagem neonatal

Comentários
Dosagem útil para triagem da Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) no Teste do Pezinho. A HAC apresenta um amplo espectro de incidência variando com o déficit enzimático específico. Cerca de 90% a 95% dos casos de HAC decorrem de deficiência da enzima 21-hidroxilase (21-OH), o que acarreta em níveis elevados de 17α-hidroxiprogesterona (17-OHP). Incidência no Brasil: 1:7500 nascidos vivos. O objetivo primordial da triagem é a detecção da forma clássica perdedora de sal. A possibilidade de encontrarmos resultados falso-positivos ocorre principalmente em prematuros, recém-nascido com baixo peso ao nascer e em crianças com doenças intercorrentes. A possibilidade de falso-negativo deve sempre ser considerada devido ao espectro clínico-laboratorial da HAC, sendo mais freqüente em amostras colhidas nas primeiras 24 horas de vida. A Academia Americana de Pediatria sugere que o teste deva ser coletado até o 7º dia de vida da criança. Para os valores de referência abaixo, a sensibilidade desse teste é próxima a 100% com a especificidade maior que 99%.
Método
Imunofluorimetria
Valor de referência

Peso ao nascimento	Idade gestacional (semanas)	Valor de Referência
≤ 2500g	≤ 32 > 32 até 36 > 36 ou desconhecida	≤ 8260nanog/dL ≤ 4950nanog/dL ≤ 3965nanog/dL
> 2500g	Desconhecida ≤ 33 Entre 34 e 36 ≥ 37	≤ 990nanog/dL ≤ 8260nanog/dL ≤ 3300nanog/dL ≤ 1320nanog/dL

Nota: esses valores correspondem a coletas realizadas entre 4 e 7 dias de vida.
Amostras coletadas antes desse período podem apresentar valores mais elevados.

Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.
Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plática, protegida da luz, com vedação.

Aminoácidos, cromatografia qualitativa

Comentários
É utilizada como triagem de aminoácidopatias no Teste do Pezinho. Sugere a presença das seguintes aminoacidopatias: citrulinemia, doença do Xarope de Bordo, fenilcetonúria, histidinemia, hidroxiprolinemia, hiperargininemia, hiperglicinemia, hiperlisinemia, hipermetionemia, hiperornitinemia, hiperprolinemia, hipervalinemia, homocistinúria, hipertirosinemia. Resultados positivos devem ser confirmados pela Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC) quantitativa em soro e urina. Para evitar falso-negativos, este exame deve ser realizado após 72h de vida, após o recém-nascido receber aleitamento.
Veja também cromatografia quantitativa de aminoácidos.

Método
Cromatografia em papel
Valor de referência
Normal.
Como pode haver variações transitórias do nível de aminoácidos, em casos de alterações sugere-se realização de análise quantitativa dos aminoácidos.
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.

(**continua)**

Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

Biotinidase, triagem neonatal

Comentários
É utilizado para triagem da deficiência de atividade da biotinidase no Teste do Pezinho. A deficiência da biotinidase é uma doença autossômica recessiva que leva à pouca disponibilidade de biotina, cofator para atividade de várias enzimas. A deficiência pode ser profunda (<10% da atividade) ou parcial (10% a 30% das atividades). As formas graves cursam com alterações do SNC (ataxia, convulsões, retardo neuropsicomotor, hipoacusia), cegueira, alterações de pele e anexos. O diagnóstico precoce permite reposição oral da biotina, o que pode reverter o quadro clínico.
Método
Enzimático colorimétrico
Valor de referência
Normal
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.
Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

Citomegalovírus, IgM neonatal

Comentários
O citomegalovírus (CMV) é a causa mais freqüente de infecção congênita: 0,3 a 2% dos nascimentos. A maioria absoluta dos recém-nascidos com infecção sintomática nascem de mães que tiveram infecção primária durante a gestação. Dos infectados, apenas 15% têm sintomas ao nascimento, sendo que 10% dos infectados sem sintomas terão seqüelas neurológicas. A forma mais grave é denominada "Doença de inclusão citomegálica" e caracteriza-se por icterícia, hepatoesplenomegalia, petéquias, microcefalia, corioretinite e calcificações cerebrais. IgM não ultrapassa a barreira placentária, sendo sua presença no recém-nascido útil para o diagnóstico de infecção congênita. Há possibilidade de infecção do recém-nascido durante o trabalho de parto ou pelo leite materno, sendo que 50% das mães infectadas excretam o CMV no leite. Em caso de resultados positivos no Teste do Pezinho, a confirmação requer complementação da sorologia.
Método
Imunoensaio enzimático
Valor de referência
Negativo
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.
Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

Doença de Chagas, IgG neonatal

Comentários
A Doença de Chagas pode ser transmitida ao feto pela mãe, com infecção aguda ou crônica, durante toda a gestação e no parto. A prevalência de infecção chagásica em gestantes no Brasil varia de 0,3 a 33% e a taxa de transmissão para o feto varia de 1 a 4%. Muitos desses casos evoluem para aborto ou prematuridade. Dos nascidos vivos, até 90% podem ser assintomáticos inicialmente ou apresentar sintomas comuns a outras infecções congênitas (hepatoesplenomegalia, sepse, miocardite, febre, anemia, icterícia, etc). O tratamento é obrigatório em todos os casos e tem alta taxa de eficácia. O rastreio da doença congênita pode ser realizado por meio da dosagem de anticorpos IgG (ELISA) em sangue coletado em papel filtro, como parte da triagem neonatal
Método
Imunoensaio enzimático
Valor de referência
Negativo
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.
Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

Fenilalanina - PKU

Comentários
Utilizado para triagem da fenilcetonúria (PKU) no Teste do Pezinho. A PKU é um erro inato do metabolismo, de etiologia autossômica recessiva. Resulta de deficiência da fenilalanina-hidroxilase que catalisa a conversão da fenilalanina em tirosina. É a mais freqüente das aminoacidopatias. A incidência no Brasil é em torno de 1:12.000. A hiperfenilalaninemia é deletéria ao SNC, acarretando atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Aumento transitório da fenilalanina pode ocorrer no período neonatal, com subseqüente normalização e é chamado de hiperfenilalaninemia transitória. Para evitar falso-negativos, este exame deve ser realizado após 48h de vida, após o recém-nascido receber aleitamento.
Método
Fluorimétrico modificado
Valor de referência
Até 4mg/dL
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.
Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

Galactose, triagem neonatal

Comentários
Ensaio utilizado para triagem de Galactosemia no Teste do Pezinho. A Galactosemia é uma doença autossômica recessiva, causada pela deficiência das enzimas galactose-1-fosfato-uridil-transferase (forma clássica), uridina-difosfato-galactose-4-epimerase e da galactoquinase. Acarreta acúmulo da galactose no sangue e tecidos. A incidência é de 1:60.000 a 1:80.000 nascidos e manifesta-se com sinais e sintomas gastrintestinais, icterícia, catarata, retardo mental e susceptibilidade a sepse por *E. coli*. Dieta sem galactose deve ser mantida por toda vida para que se evite a manifestação da deficiência. Galactosemia transitória pode ocorrer, sendo indicada a confirmação laboratorial de resultados inicialmente elevados.
Método
Enzimático colorimétrico
Valor de referência
Até 10,0mg/dL
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.
Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

Glicose-6- fosfato-dehidrogenase - G6PD, triagem neonatal

Comentários
A deficiência de G6PD é um defeito enzimático comum, de causa genética, ligado ao cromossomo X. Incide em até 10% da população. Acarreta susceptibilidade a crises de hemólise, induzidas por drogas (sulfas, anti-maláricos, paracetamol, anti-histamínicos), infecções bacterianas e viróticas e pela ingestão de fava. Pode se manifestar com anemia esferocítica e icterícia neonatal. Níveis elevados de G6PD podem ser encontrados ao nascimento (até 12 meses de idade) e em outras situações em que ocorram predomínio de hemácias jovens (ex: anemias hemolíticas) sem significado patológico. Amostras expostas a altas temperaturas e/ou umidade podem exibir baixa atividade de GP6D por inativação da enzima. Na ocorrência de níveis baixos no Teste do Pezinho, deve-se realizar a dosagem de G6PD no sangue. Detecção molecular da mutação 202 (G-A) da G6PD também está disponível.
Método
Enzimático colorimétrico
Valor de referência
Superior a 2,1μ/g Hb
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.
Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

Hemoglobinopatias, triagem neonatal

Comentários
Utilizado para triagem de hemoglobinopatias no Teste do Pezinho. As hemoglobinopatias são um grupo de desordens genéticas caracterizadas pela produção anormal de cadeias de hemoglobina. Apresentam alta prevalência na população brasileira em virtude da miscigenação racial. O recém-nascido normal apresenta HbA e hemoglobina fetal (HbF). A HbF predomina ao nascimento, com seus níveis decrescendo até os 6 meses de idade. São conhecidas, aproximadamente, 400 hemoglobinas variantes. As anormalidades da síntese da hemoglobina são divididas em 3 grupos: 1) produção de molécula anormal (ex.: drepanocitose); 2) redução na quantidade de proteína normal (ex.: talassemia); 3) anormalidade de desenvolvimento (ex.: persistência de hemoglobina fetal). Resultados anormais devem ser confirmados após 4 meses de idade com eletroforese de hemoglobina (HPLC em sangue total em EDTA).
Método
Cromatografia Líquida de Alta Performance - HPLC
Valor de referência
Ausência de Hemoglobina anômala
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.
Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

HIV-1, neonatal

Comentários
Útil para triagem da infecção pelo vírus da imunodeficiência humana (HIV) no Teste do Pezinho. A infecção pelo HIV por via vertical apresenta evolução clínica mais grave que nas outras formas de transmissão. Neonatos de mães HIV positivo podem ser soropositivos até 18 meses, tendo em vista que a IgG atravessa a barreira placentária. No Teste do Pezinho realiza-se a pesquisa de anticorpos para antígeno viral HIV-1 do envelope (ENV GP41). É necessário a complementação da sorologia em caso de HIV neonatal positivo. A pesquisa do HIV por PCR é utilizada para se confirmar a infecção em crianças.
Método
Imunoensaio enzimático
Valor de referência
Negativo
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.
Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

Mutação no gene da MCAD

Comentários
A deficiência da MCAD (acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média) é uma condição autossômica recessiva que resulta em um defeito na beta-oxidação de ácidos graxos, usualmente precipitado por infecções ou jejum. A apresentação clínica é súbita e variável podendo manifestar-se agudamente com sintomas de encefalopatia aguda e hepatomegalia. Episódios caracterizados por hipoglicemia não-cetótica fulminante podem ocorrer. Esta deficiência é responsável por 3% dos quadros de morte súbita na infância. A prevalência é de 1:10.000 a 1:25.000 nascidos vivos no Reino Unido. A mutação A985G é encontrada em 85% dos casos e pode ser detectada em neonatos pela reação em cadeia da polimerase, em papel filtro. O tratamento da Deficiência de MCAD inclui a prevenção de períodos prolongados de jejum, redução de gordura na dieta e suplementação de carnitina.
Método
Reação em Cadeia da Polimerase (PCR-RFLP)
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.
Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

Rubéola, IgM neonatal

Comentários
Útil para diagnóstico da infecção congênita pelo vírus da rubéola no Teste do Pezinho. A infecção materna pelo vírus da rubéola pode gerar aborto ou feto com malformações (Síndrome da Rubéola Congênita). A presença de anticorpos IgM para Rubéola no neonato é indicativa de rubéola congênita, pois esses não atravessam a barreira placentária. Deve ser complementada pela sorologia, caso positiva ou caso haja suspeita clínica. Ressalta-se que 20% dos neonatos infectados não produzem IgM antes de 30 dias de idade.
Método
Imunoensaio Enzimático
Valor de referência
Negativo
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.
Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

Sífilis, IgM neonatal

Comentários
Triagem neonatal de sífilis no Teste do Pezinho. A presença de anticorpo IgM para treponema caracteriza uma infecção aguda, sendo útil no diagnóstico da sífilis congênita. Resultado negativo não exclui esta infecção (sensibilidade de 80%). Deve ser complementada pela sorologia caso seja positiva ou haja suspeita clínica. Ressalta-se que VDRL e FTA-ABS positivos em recém-nascido são de difícil interpretação devido à possibilidade de transferência materna. Entretanto, na infecção congênita os títulos se mantém ou se elevam com o passar dos meses.
Método
Imunoensaio enzimático
Valor de referência
Negativo
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.
Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

T4 neonatal

Comentários
Utilizado para triagem do hipotireoidismo congênito (HC) no Teste do Pezinho. A forma congênita do hipotireoidismo primário ocorre em 1:4.000 nascidos vivos. O hipotireoidismo congênito deve ser diagnosticado e tratado o mais precocemente possível para que sejam evitadas seqüelas neurológicas graves. O T4 neonatal deve ser sempre analisado em conjunto com o TSH neonatal. Valores baixos de T4 neonatal podem ocorrer em neonatos com baixa TBG, o que é freqüente no sexo masculino (1 em 5.000 a 10.000 nascimentos), prematuridade, baixo peso e infecções intercorrentes. Neonatos com hipotireoidismo podem apresentar T4 neonatal normal devido ao aumento de TBG. A confirmação do HC deve ser realizada com as determinações do T4 livre e do TSH sérico. Abaixo, os resultados possíveis na triagem neonatal para hipotireoidismo.

TSH elevado T4 baixo	HC primário permanente HC primário transitório
TSH elevado T4 normal	Deficiência enzimática parcial Disgenesia tireoidiana leve Hipertireotropinemia transitória ou permanente Deficiência de iodo Artefatos de ensaio (raramente)
TSH normal T4 baixo	HC secundário ou terciário Prematuridade Baixo peso Síndrome do eutireoidiano doente Deficiência de TBG (globulina transportadora de tiroxina) Coleta inadequada

Método
Imunofluorimetria
Valor de referência
2,3 a 11,0mcg/dL
NOTA: valores de T4 neonatal entre 2,3 e 2,9mcg/dL são considerados limítrofes
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher entre 3 e 30 dias de vida, idealmente entre o 5º e o 7º dia de vida.

(continua)

Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

Toxoplasmose, IgM neonatal

Comentários
Triagem neonatal de infecção congênita pelo *Toxoplasma gondii* no Teste do Pezinho. A transmissão transplacentária ocorre na infecção materna recente. Em mães com infecção aguda não tratada, infecção congênita ocorre na seguinte probabilidade: 1º trimestre 10-25%; 2º trimestre 30-54%; 3 trimestre 60-65%. A infecção transplacentária no início da gestação é mais grave. Incidência de 1:3.000 nascidos. Caso a triagem da toxoplasmose seja positiva, deve ser complementada pelos métodos sorológicos tradicionais, IgA e IgM no soro.
Método
Imunoensaio Enzimático
Valor de referência
Negativo
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.
Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

Tripsina neonatal - Fibrose cística

Comentários
A Fibrose Cística ou mucoviscidose é a doença autossômica recessiva mais comum na população caucasiana e é causada por mutação no gene CFTR, localizado no cromossomo 7. Determina deficiência da proteína responsável pelo transporte de cloro pelas células epiteliais, acarretando distúrbio da secreção exócrina (muco espesso). A incidência é variável nas populações, sendo calculada em 1:2.500 e 1:90.000 nascidos-vivos, mas com freqüência bem menor em afro-americanos e asiáticos. A mutação mais comum é a ΔF508, havendo mais de 1000 mutações descritas até o momento. O acúmulo de tripsina decorre da obstrução dos ductos pancreáticos. A confirmação da doença requer níveis aumentados de cloreto de sódio no suor (iontoforese) e PCR para fibrose cística. O diagnóstico precoce permite intervenções terapêuticas precoces e o aconselhamento genético aos pais.
Método
Imunofluorimetria
Valor de referência
Até 90ng/mL
Condição
2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher preferencialmente entre 3 e 30 dias de vida.
Laboratórios
Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente, por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.
Conservação para envio
Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.

Comentários

Utilizado na triagem do hipotireoidismo congênito (HC) no Teste do Pezinho. Logo após o nascimento, um rápido aumento no TSH é observado no sangue do recém-nascido e seus níveis se estabilizam em valores menores após alguns dias nos neonatos com tireóide funcionalmente normal. A forma congênita do hipotireoidismo primário ocorre em, aproximadamente, 1:4.000 nascidos vivos. O teste do TSH é o mais específico e sensível para a triagem. A concentração elevada do TSH no sangue do recém-nascido é manifestação laboratorial precoce do hipotireoidismo primário congênito, condição que necessita de atenção médica imediata e cujo tratamento precoce evita suas complicações e seqüelas neurológicas. A dosagem associada do T4 neonatal auxilia na investigação de disfunção tireoidiana. A presença de hipotireoidismo, suspeitada pelo Teste do Pezinho, deve ser confirmada pela determinação, em soro, de TSH e T4 livre. Abaixo, os resultados possíveis na triagem neonatal para hipotireoidismo.

TSH elevado T4 baixo	HC primário permanente HC primário transitório
TSH elevado T4 normal	Deficiência enzimática parcial Disgenesia tireoidiana leve Hipertireotropinemia transitória ou permanente Deficiência de iodo Artefatos de ensaio (raramente)
TSH normal T4 baixo	HC secundário ou terciário Prematuridade Baixo peso Síndrome do eutireoidiano doente Deficiência de TBG (globulina transportadora de tiroxina) Coleta inadequada

Método

Imunofluorimetria

Valor de referência

- Normal: menor que 9μUI/mL
- Limítrofe: entre 9 e 18μUI/mL
- Elevado: maior que 18μUI/mL

Condição

2 círculos de sangue (separados) em papel de filtro, saturado nos dois lados do papel.
Colher entre 3 e 30 dias de vida, idealmente entre o 5º e o 7º dia de vida.

Laboratórios

Deixar secar a gota de sangue, na posição horizontal, em temperatura ambiente por 3 horas e acondicionar no saco plástico para o transporte.

Conservação para envio

Enviar preferencialmente em 24 horas, em embalagem plástica, protegida da luz, com vedação.