

# TRIAGEM NEONATAL PARA D. LISOSSÔMICAS



## *TRIAGEM NEONATAL*

A Triagem Neonatal, também conhecida como Teste do Pezinho, é composta por um conjunto de exames realizados a partir de gotas de sangue do bebê colhidas em papel filtro especial. Como recomendação geral, e para maior efetividade do teste, deve-se realizar a coleta da amostra de sangue do bebê a partir de 48h após o nascimento e até o 5º dia de vida.

As doenças lisossômicas são um grupo de doenças onde há acúmulo progressivo de substâncias não metabolizadas no interior do lisossomo, importante organela celular, geralmente por deficiência enzimática. Este acúmulo não somente influencia mecanicamente as células e tecidos, como também prejudica o funcionamento celular habitual. Geralmente são doenças crônicas que apresentam comprometimento multissistêmico. Poder contar com a triagem de algumas doenças lisossômicas no Teste do Pezinho é um ganho significativo na qualidade de vida futura de determinados recém-nascidos. Como constituintes deste grupo temos a Doença de Gaucher, Doença de Pompe, Doença de Fabry e Mucopolissacaridose tipo 1.

## Doenças investigadas

### Doença de Gaucher

#### Descrição

Doença causada por mutações no gene GBA, caracterizada pela deficiência da enzima beta-glicocerebrosidase ou beta-glicosidase, resultando no acúmulo progressivo de cerebrosídeos. A doença possui padrão de herança autossômica recessiva e apresenta manifestação clínica com sinais, sintomas e gravidade variados.

#### Considerações clínicas

As principais manifestações clínicas da doença de Gaucher são decorrentes da infiltração de células de Gaucher em diversos órgãos, promovendo acometimento hematológico (anemia, plaquetopenia), visceral (hepatomegalia, esplenomegalia) e esquelético (dor óssea, osteopenia), além do acometimento neurológico presente em algumas formas da doença.

#### Investigação laboratorial

O exame recomendado para investigação da doença é o ensaio enzimático da beta-glicocerebrosidase. Resultados com redução da atividade enzimática devem ser encaminhados para o estudo molecular do gene GBA. A dosagem da quitotriosidase, um biomarcador, auxilia no diagnóstico da doença.

### Doença de Pompe

#### Descrição

Doença causada por mutações no gene GAA, caracterizada pela deficiência da enzima alfa-glicosidase ácida que resulta em acúmulo progressivo de glicogênio, principalmente nos lisossomos das células musculares. A condição possui padrão de herança autossômica recessiva e apresenta manifestação clínica com sinais, sintomas e gravidade variados.

#### Exames exclusivos DLE.

Canal do Cliente DLE: 4020-8080

Conte com a gente. Fale com o Customer Service.

☎ 4020-2175 - [clienteapoio@hermespardini.com.br](mailto:clienteapoio@hermespardini.com.br)

## Considerações clínicas

A apresentação clínica da doença de Pompe varia de evolução rápida e possivelmente fatal se não tratada (forma infantil) a formas progressivas mais lentas com o passar do tempo (início tardio). Todas as formas são associadas à fraqueza muscular progressiva e insuficiência respiratória. A miocardiopatia está associada quase que exclusivamente à forma infantil.

## Investigação laboratorial

Os exames sugeridos para investigação da doença são o ensaio enzimático da alfa-glicosidase ácida e avaliação para cardiomiopatia, enzimas CK, LDH, AST, ALT. Resultados com redução da atividade enzimática da alfa-glicosidase ácida devem ser encaminhados para o estudo molecular do gene GAA.

## Doença de Fabry

### Descrição

Causada por mutações no gene GLA, é caracterizada pela deficiência da enzima alfa-galactosidase A e consequente acúmulo progressivo de globotriaosilceramida (GL-3). A condição possui padrão de herança ligada ao cromossomo X e pode se apresentar na forma clássica ou não.

### Considerações clínicas

As manifestações clínicas ocorrem desde a infância, com dor insidiosa nas extremidades ou crises algicas, dor abdominal e diarreia, intolerância ao calor e/ou frio, evoluindo com angioqueratomas, córnea verticilata e o mais importante, geralmente na idade adulta, comprometimento renal, cardiomiopatia hipertrófica e alterações do sistema nervoso central como acidente vascular encefálico e ataque isquêmico transitório.

### Exames exclusivos DLE.

Canal do Cliente DLE: 4020-8080

Conte com a gente. Fale com o Customer Service.

☎ 4020-2175 - [clienteapoio@hermespardini.com.br](mailto:clienteapoio@hermespardini.com.br)

## Investigação laboratorial

O exame recomendado para investigação da doença no sexo masculino é o ensaio enzimático da alfa-galactosidase A. Resultados com redução da atividade enzimática devem ser encaminhados para o estudo molecular do gene GLA. Pacientes do sexo feminino devem realizar o estudo molecular do gene GLA. A dosagem do LysoGb3, um biomarcador, pode ajudar no diagnóstico e acompanhamento dos indivíduos.

## Mucopolissacaridose Tipo 1 (MPS1)

### Descrição

Doença causada por mutações no gene IDUA, caracterizada pela deficiência da enzima alfa-L-iduronidase, que resulta em acúmulo progressivo de glicosaminoglicanos (GAGs). A doença possui padrão de herança autossômica recessiva e apresenta manifestação clínica variada, onde são identificadas as formas: leve (Scheie), intermediária (Hurler-Scheie) e grave (Hurler).

### Considerações clínicas

As manifestações clínicas mais importantes da doença incluem o comprometimento osteo-articular (deformidades, limitação da movimentação articular, dor articular, disostose óssea), baixa estatura, visceromegalias, infiltração valvar e face grosseira. Dependendo da forma clínica, pode haver deficiência intelectual ou não.

## Investigação laboratorial

O exame recomendado para investigação da doença é o ensaio enzimático da alfa-L-iduronidase. Resultados com redução da atividade enzimática devem ser encaminhados para o estudo molecular do gene IDUA. A identificação e quantificação dos GAGs na urina auxiliam no diagnóstico e acompanhamento dos indivíduos com a doença.

### Exames exclusivos DLE.

Canal do Cliente DLE: 4020-8080

Conte com a gente. Fale com o Customer Service.

📞 4020-2175 - [clienteapoio@hermespardini.com.br](mailto:clienteapoio@hermespardini.com.br)