

Camila Cristina Sant'Ana de Lima*; Claudia Regina Faria; Lidia Freire Abdalla Nery;
Cyra Mesquita de Araujo; Bruno Oliveira Barreto; Isabela de Oliveira Moura
Sabin Diagnóstico e Saúde – São José dos Campos – São Paulo
camila.santana@sabin.com.br

Introdução e Objetivos

O diagnóstico precoce, o tratamento adequado e o acompanhamento médico de algumas doenças podem evitar a morte, deficiências e proporcionar melhor qualidade de vida aos recém-nascidos acometidos de uma população. A Triagem Neonatal identifica algumas destas condições e é responsável por identificar precocemente indivíduos com doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endocrinológicas, para que estes possam ser tratados em tempo oportuno. Este trabalho tem o objetivo de identificar o perfil dos testes de triagem neonatal alterados e reforçar a importância da prática de confirmação do resultado em segunda amostra para diferenciar alterações transitórias de alterações persistentes..

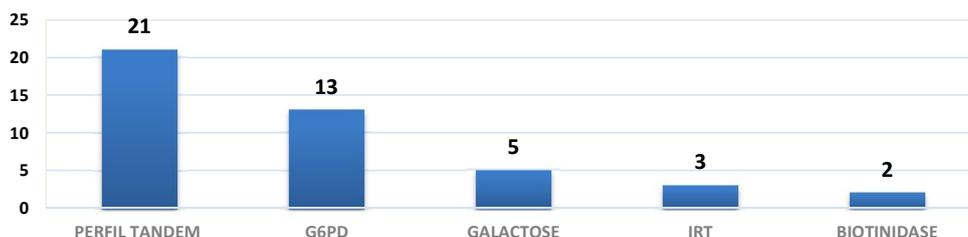
Materiais e Método

Foram avaliados os exames de triagem neonatal realizados em um laboratório privado da cidade de São José dos Campos/SP no período de janeiro de 2023 a maio de 2024, sendo considerados alterados aqueles que apresentaram resultados fora do intervalo de referência nos parâmetros analisados.

Resultados e Conclusões

No período avaliado tivemos resultados alterados em 44 testes de triagem neonatal, e como definido no fluxo do laboratório, todos foram convocados para coleta de nova amostra para confirmação. Os resultados alterados em primeira amostra no período foram 21 no perfil Tandem, 13 glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD), 05 Galactose, 03 Tripsina Imuno Reativa (IRT) e 02 Biotinidase. Após a avaliação da segunda coleta 35 pacientes tiveram os resultados normalizados, sendo considerados alterações transitórias e permaneceram alterados apenas 09 testes sendo 01 Perfil Neonatal Tandem com alteração de Acilcarnitinas (discreto aumento de C50H), 06 pacientes com G6PD também diminuídas na segunda coleta, 01 Galactose que permaneceu aumentada e 01 Biotinidase com atividade diminuída persistente na segunda amostra. Todos os testes foram liberados ressaltando a importância do segmento na investigação por se tratar de um teste de triagem.

RESULTADOS ALTERADOS NA PRIMEIRA COLETA



RESULTADOS COM ALTERAÇÃO PERSISTENTE NA SEGUNDA COLETA

