

Audiência Pública – Senado Federal

**TRIAGEM NEONATAL EXPANDIDA
É VIÁVEL?**

Prof. Dr José Simon Camelo Jr.

Professor Associado 3

Departamento de Puericultura e Pediatria

Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto

Universidade de São Paulo



TRIAGEM NEONATAL EXPANDIDA

Fase 2:

Galactosemia, Aminoacidopatias, Acidemias Orgânicas e Defeitos de Beta-Oxidação de Ácidos Graxos

Lei 14.154, de 2021





EDITORIAL

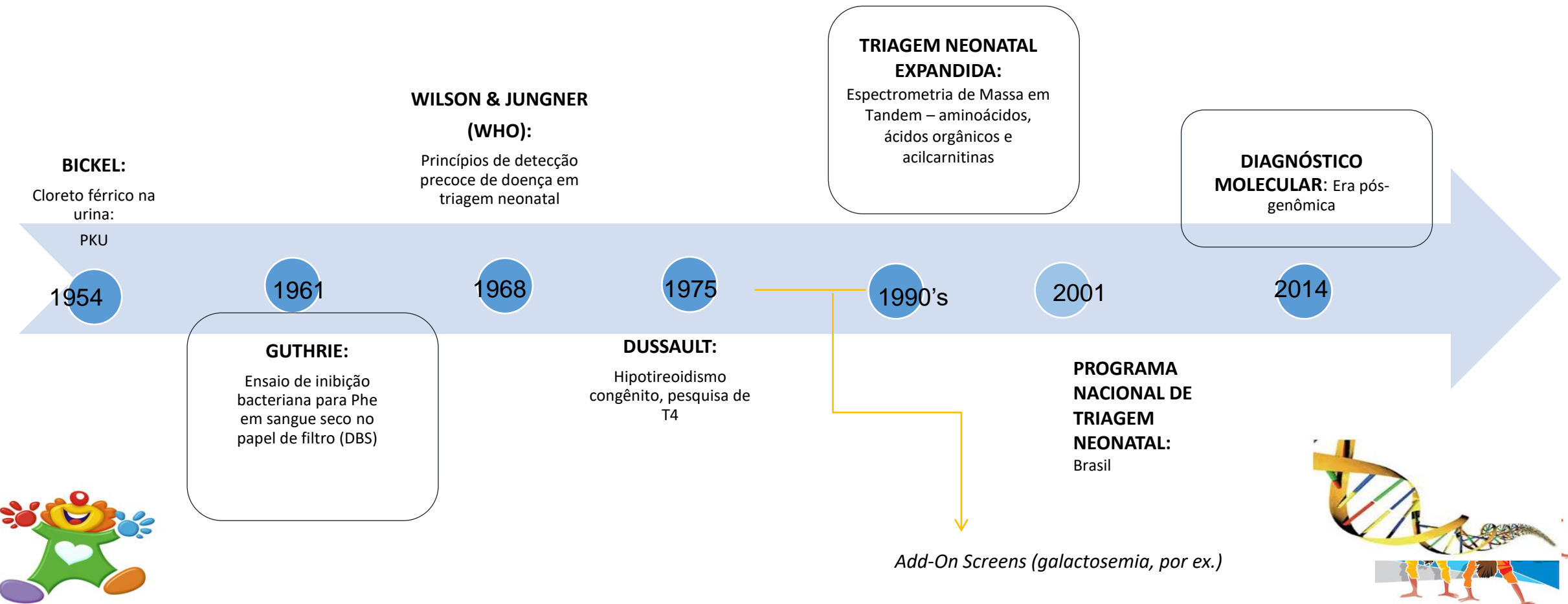
<http://dx.doi.org/10.1590/1984-0462/;2017;35;3;00017>

DA TRIAGEM NEONATAL EXPANDIDA À ERA PÓS-GENÔMICA

From expanded neonatal screening to the post-genomic era

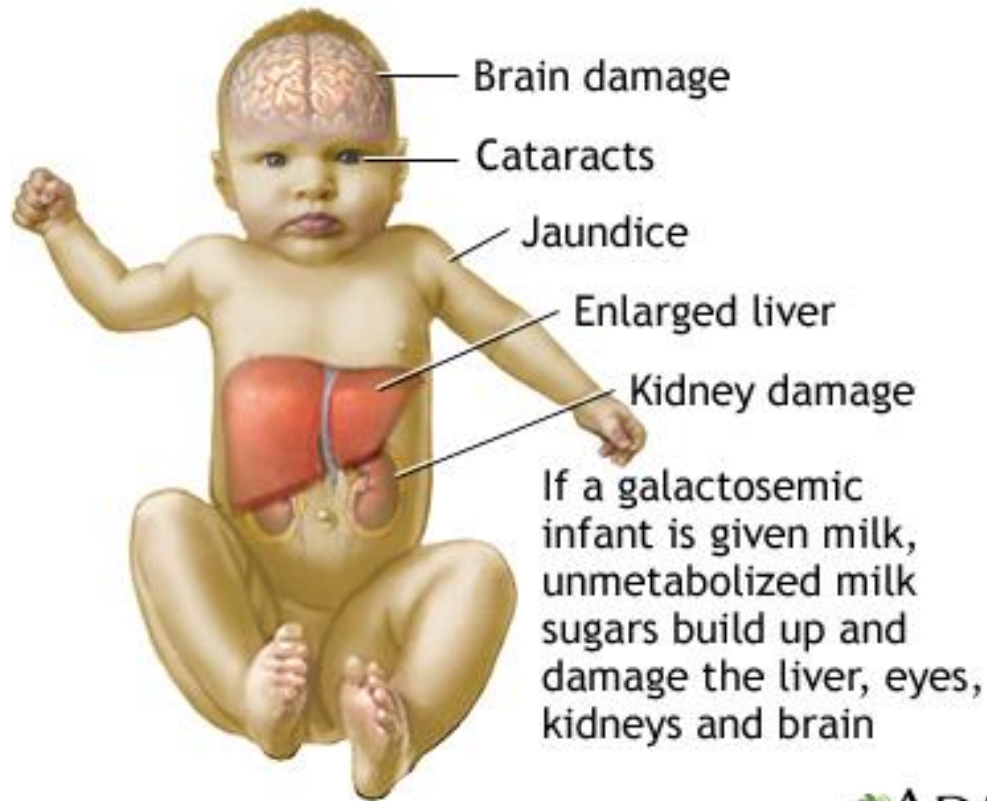
José Simon Camelo Jr.^{a,*}

Rev Paul Pediatr. 2017;35(3):240-241



Galactosemia

Quadro Clínico Clássico



ADAM.



- **Dieta de exclusão da galactose:**
 - Fórmulas à base de proteína purificada de soja e posteriormente com exclusão da galactose / lactose de outras fontes (leguminosas, por exemplo)

Garcia et al. *BMC Medical Genetics* (2016) 17:39
DOI 10.1186/s12881-016-0300-8

BMC Medical Genetics

RESEARCH ARTICLE

Open Access



Clinical profile and molecular characterization of Galactosemia in Brazil: identification of seven novel mutations

Daniel F. Garcia^{1,4}, José S. Camelo Jr², Greice A. Molfetta^{1,4,8}, Marlene Turcato³, Carolina F. M. Souza⁵, Gilda Porta⁶, Carlos E. Steiner⁷ and Wilson A. Silva Jr^{1,4,8*}

- **Substâncias redutoras na urina (Benedict)**
 - Galactose, não glicose – testar fita urinária
- **Cromatografia urinária de carboidratos**
 - GC / GC-MS → galactose e galactitol
- **Galactose total no sangue seco em papel de filtro (DBS)**
 - Método enzimático-colorimétrico
- **Dosagem da atividade da GALT em eritrócitos → espectrofotometria /fluorimetria**
- **Sequenciamento gênico:**
 - RFLP, SSCP, Real time PCR, sequenciamento Sanger
- **Oxidação da galactose total: ^{13}C to $^{13}\text{CO}_2$**
 - Eliminação < 5% sugere fenótipos graves



(Resende-Campanholi et al. Braz J Med Biol Res (2015) 48(3): 280-285)



Panorama da Galactosemia no Brasil

JIMD Online Report #008 (2009) Online
DOI 10.1007/s10545-009-1112-1

ONLINE PUBLICATION

Galactosaemia in a Brazilian population: High incidence and cost–benefit analysis

J. S. Camelo Jr • M. I. Machado Fernandes •
L. M. Zanini Maciel • C. A. Scrideli •
J. L. Ferreira Santos • A. S. Camargo Jr •
C. Souza Passador • P. Carvalho Leite •
D. Ruffato Resende • L. Oliveira de Souza •
R. Giugliani • S. Moysés Jorge

1:19.953 nascidos vivos!

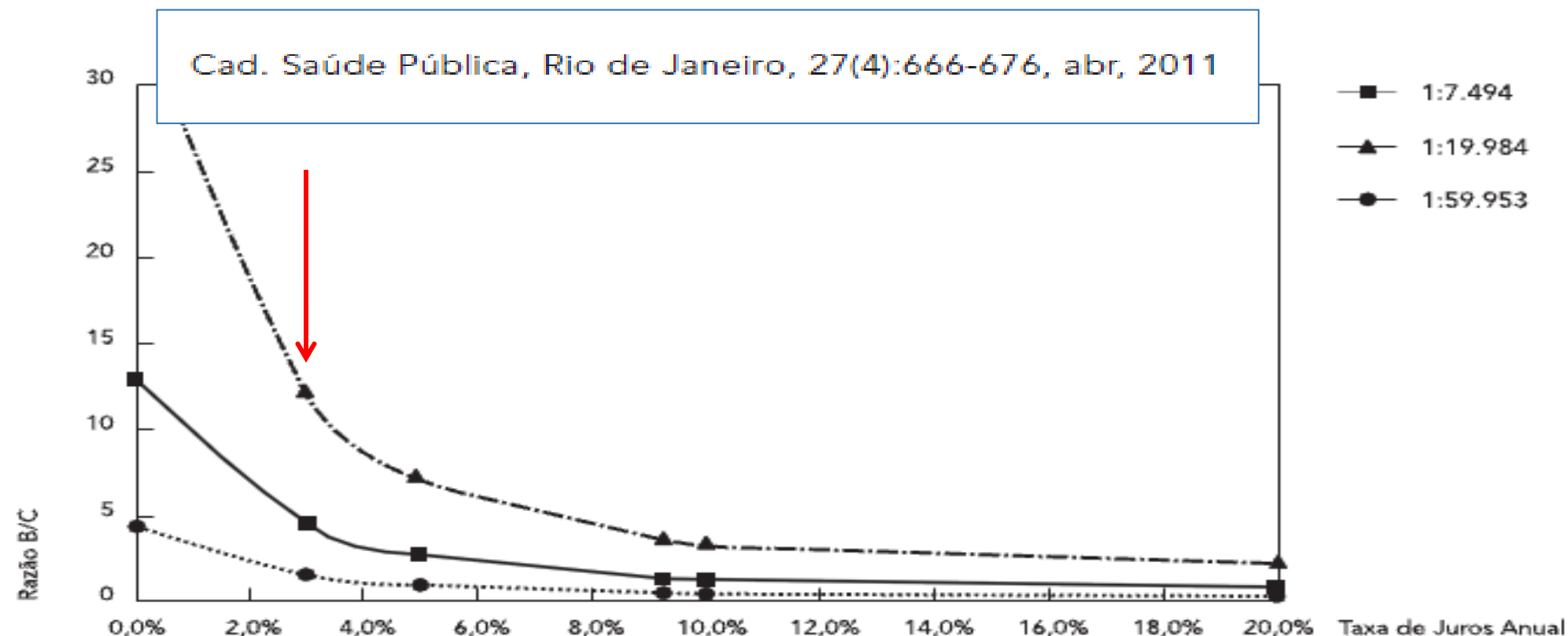


*Já realizada em Brasília – DF e Santa Catarina + Projetos-Piloto na Bahia e Mato Grosso do Sul



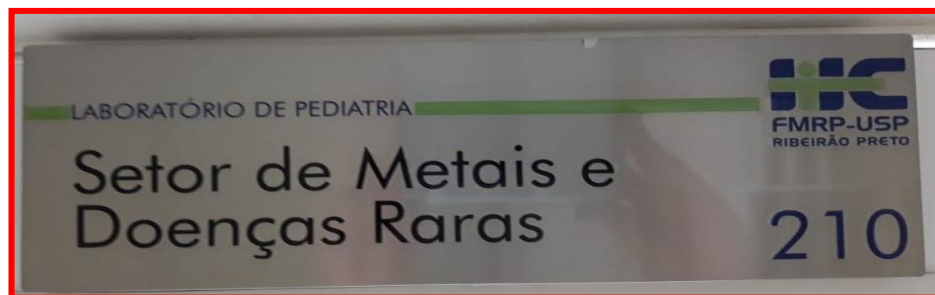
Figura 1

Efeitos da Taxa de Juros anual e também da Taxa de Incidência da Doença sobre o Benefício/Custo da inclusão da triagem neonatal para galactosemia no Teste do Pezinho.



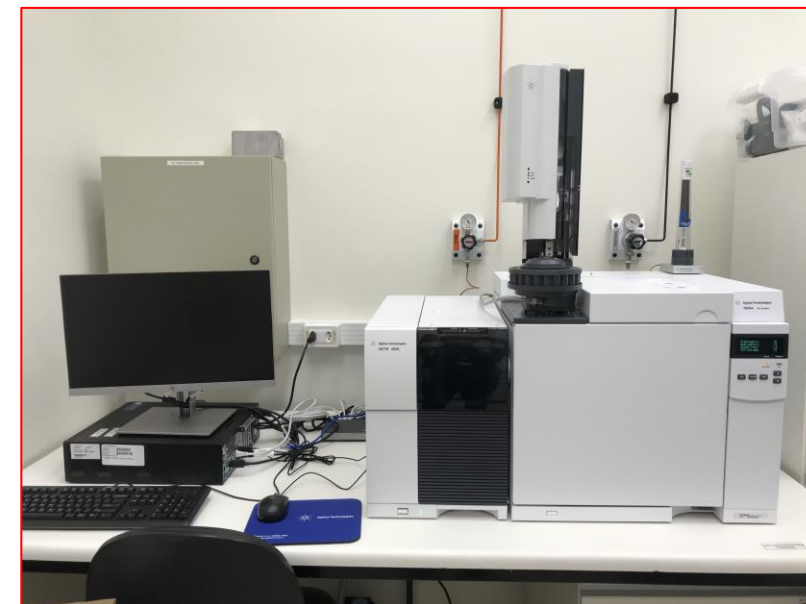
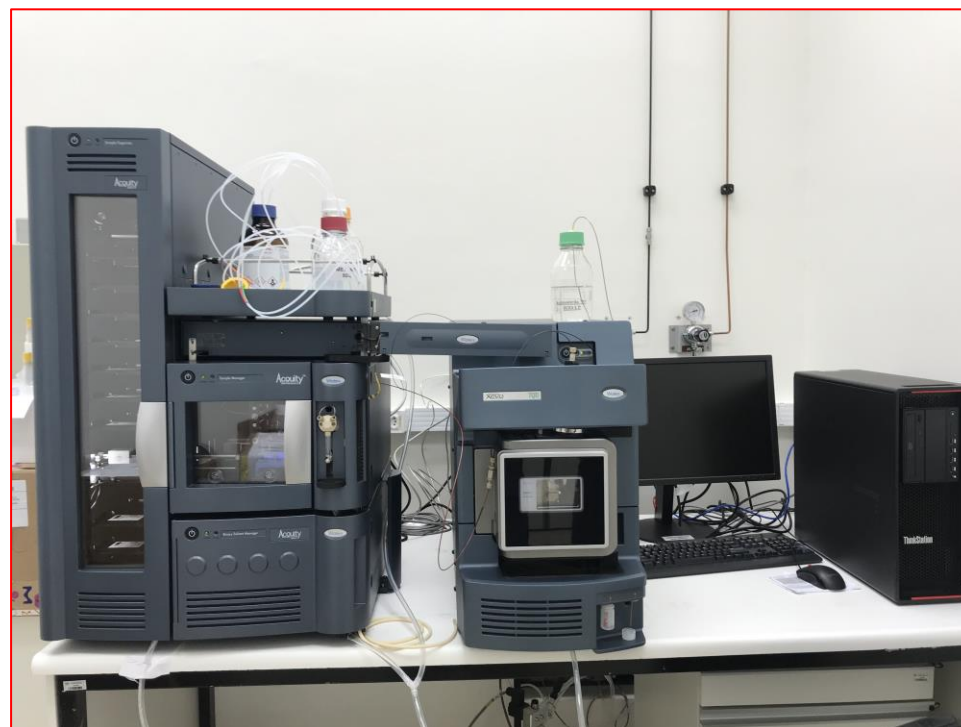
Incidência média estimada = 1:19.984 recém-nascido [IC95%, calculado pelo método de Poisson: 1:7.494 (incidência máxima)-1:59.953 (incidência mínima)].

Laboratório de Pediatria – Setor de Metais e Doenças Raras – Espectrometria de Massa em Tandem e GCMS



LC-MSMS

GC-MS



Espectrometria de Massa em Tandem (LC-MSMS)

50 JOURNAL OF PERINATAL AND NEONATAL NURSING/JANUARY-MARCH 2004

Normal vs PKU

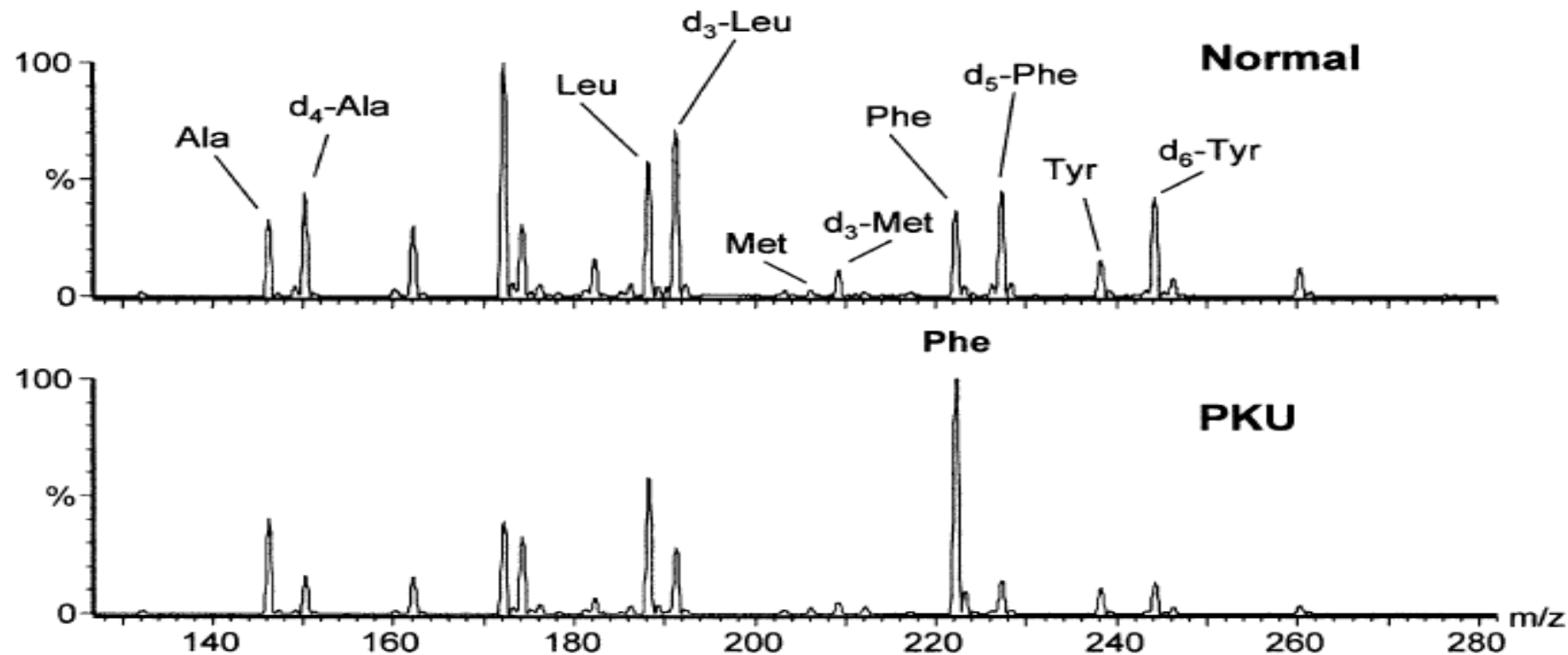


Figure 5. Amino Acid profile generated by MS/MS of normal blood (upper) compared with that of a newborn with hyperphenylalaninemia (lower). Permission from Waters Corporation (MS Technologies Centre).



Espectrometria de Massa em Tandem (LC-MSMS)

52 JOURNAL OF PERINATAL AND NEONATAL NURSING/JANUARY-MARCH 2004

Normal vs MCAD deficiency

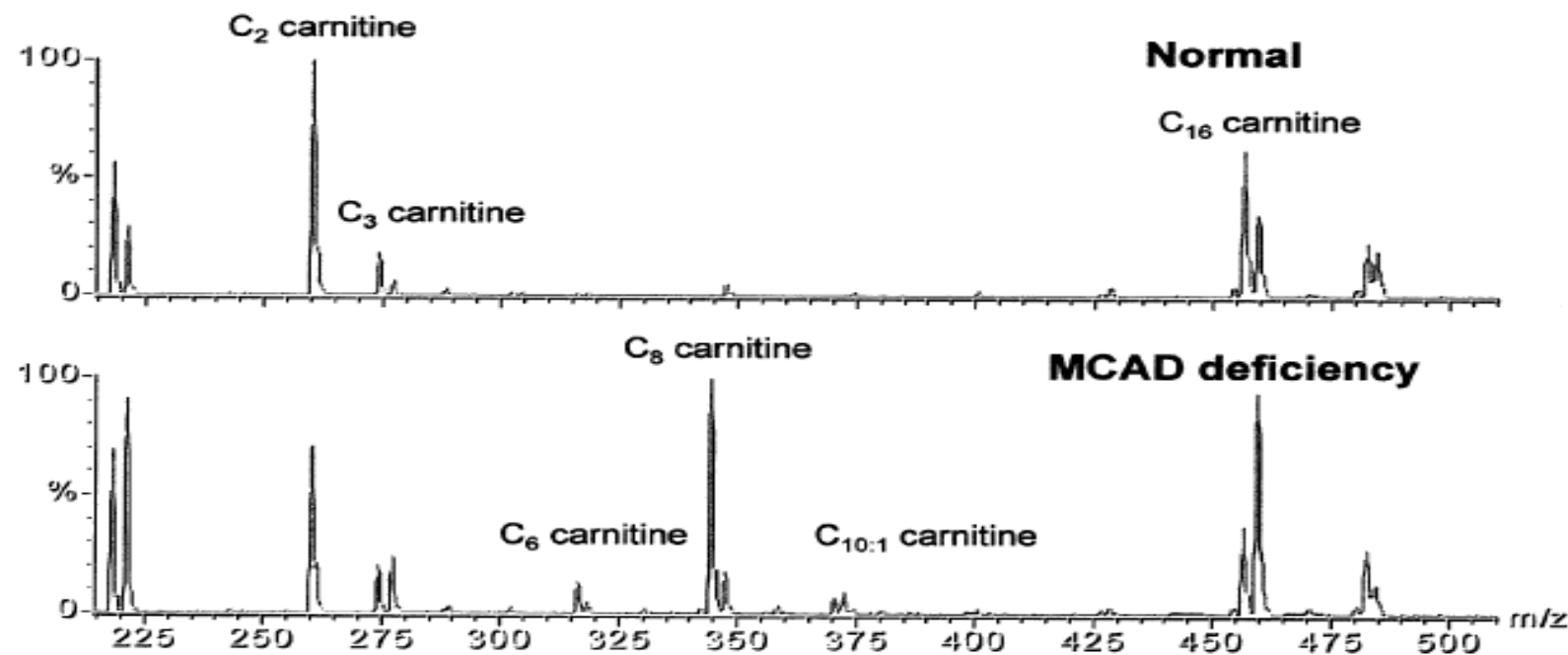


Figure 7. Acylcarnitine profile generated by MS/MS of normal blood (upper) compared with that of a newborn with medium chain acyl CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency (lower). Permission from Waters Corporation (MS Technologies Centre).



Gerenciamento:

- Tratamento
- Follow-up a longo prazo
- Estoque de amostras

Triagem:

- Teste inicial (pezinho)
- Análise laboratorial

Avaliação:

- Controle de qualidade
- Evolução do processo
- Custo-efetividade

Diagnóstico:

- Confirmação de resultado
- Avaliação por especialista
- Resultados passados à família

Acompanhamento:

- Recebimento resultados
- Repassar resultados p/ família e pediatra



Obrigado pela atenção!!!!
jscamelo@fmrp.usp.br

