

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**



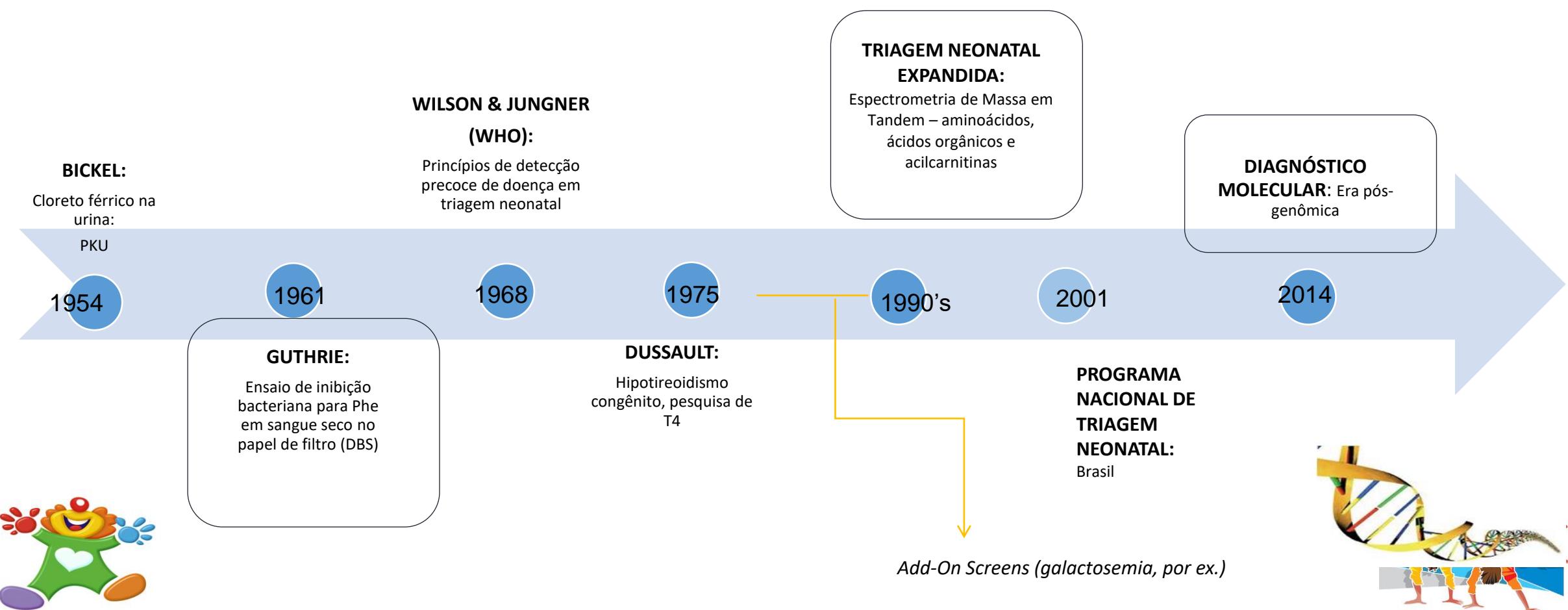
**Lei 14.154, de 2021**

## DA TRIAGEM NEONATAL EXPANDIDA À ERA PÓS-GENÔMICA

From expanded neonatal screening to the post-genomic era

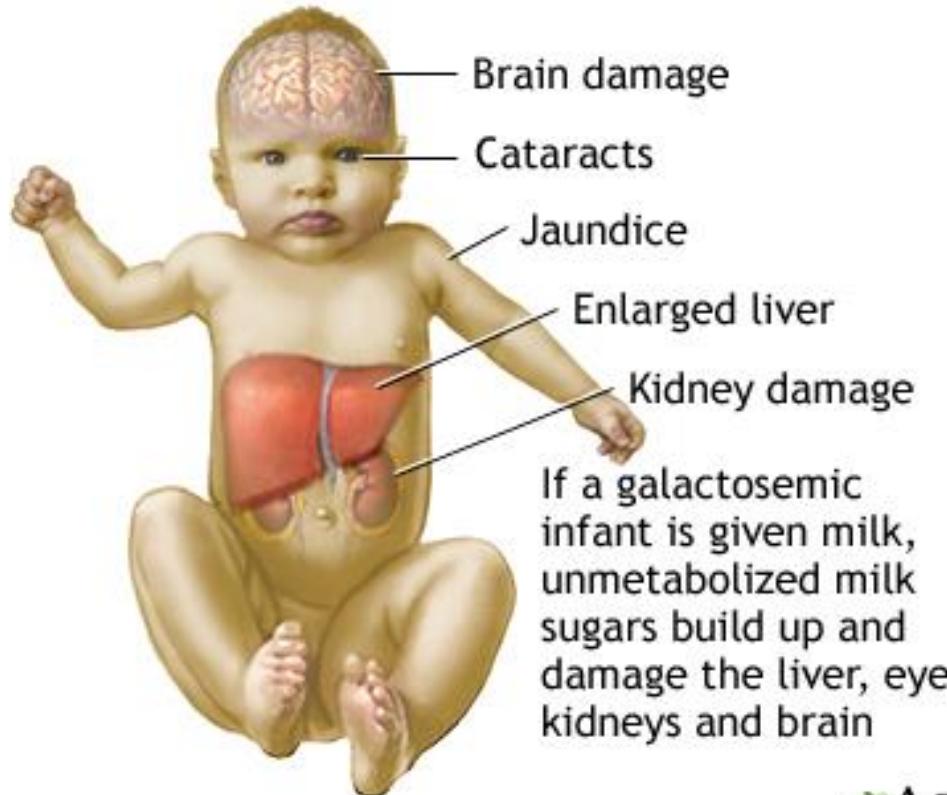
José Simon Camelo Jr.<sup>a,\*</sup>

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<sup>1,4</sup>, José S. Camelo Jr<sup>2</sup>, Greice A. Molfetta<sup>1,4,8</sup>, Marlene Turcato<sup>3</sup>, Carolina F. M. Souza<sup>5</sup>, Gilda Porta<sup>6</sup>, Carlos E. Steiner<sup>7</sup> and Wilson A. Silva Jr<sup>1,4,8\*</sup>

- **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:  $^{13}\text{C}$  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!

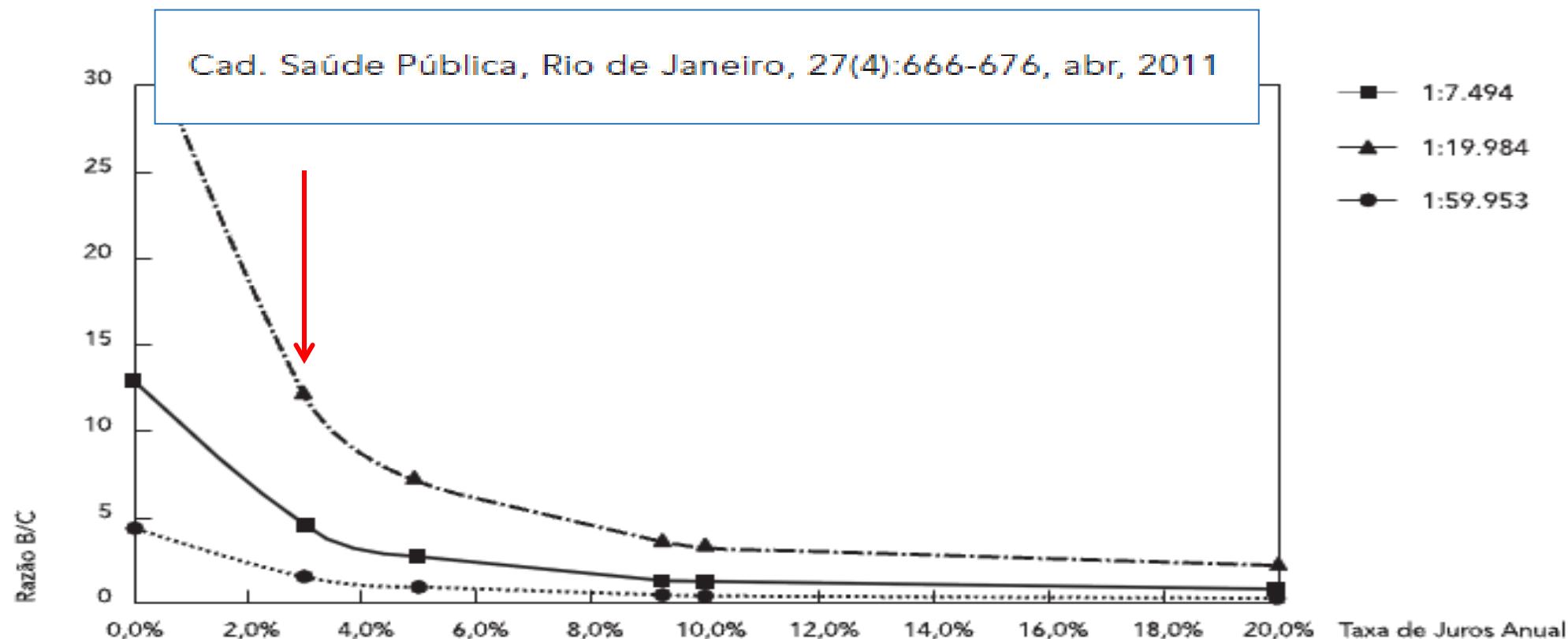


\*Já realizada em Brasília – DF e Santa Catarina + Projetos-Piloto na Bahia e Mato Grosso do Sul

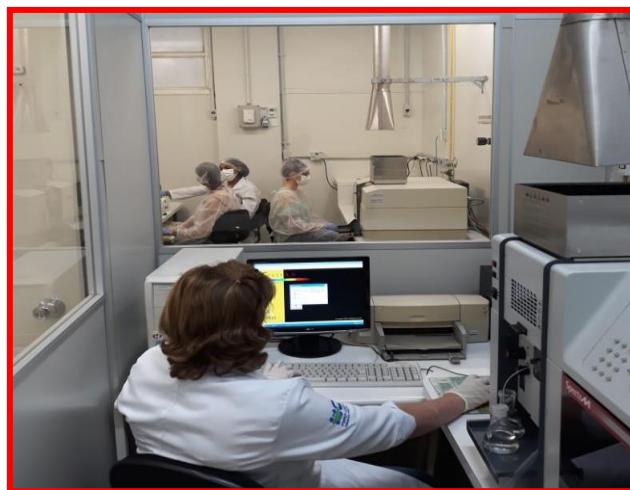
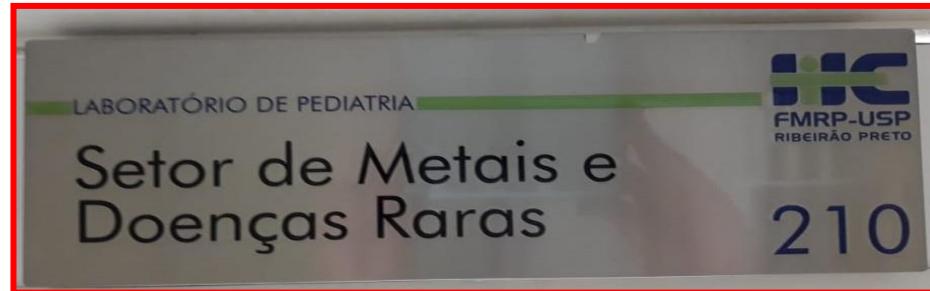


Figura 1

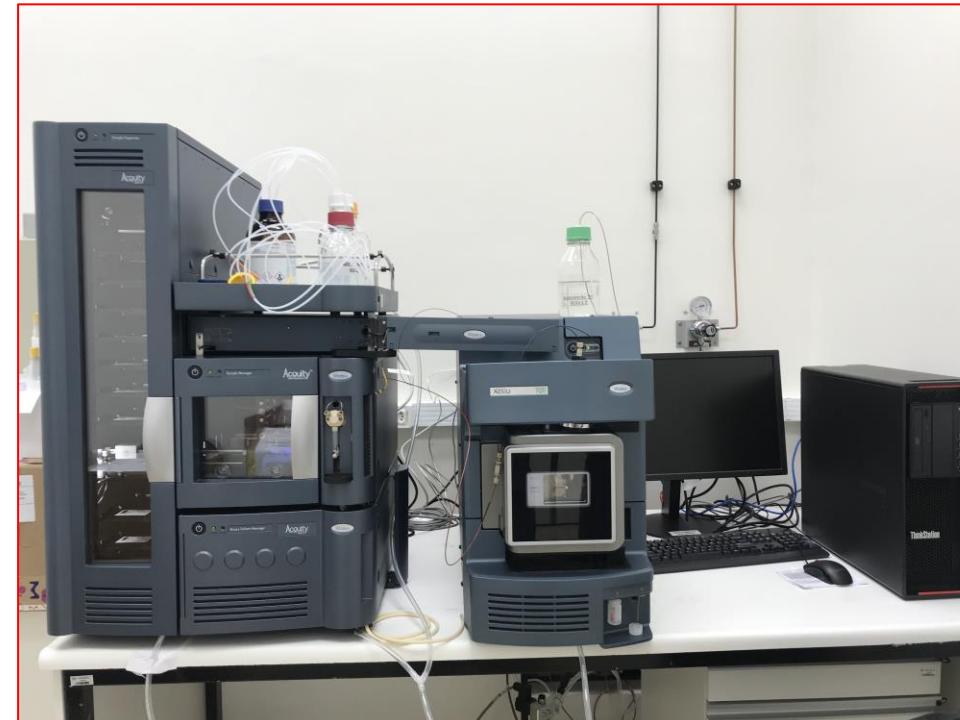
Efeitos da Taxa de Juros anual e também da Taxa de Incidência da Doença sobre o Benefício/Custo da inclusão da triagem neonatal para galactosemia no Teste do Pezinho.



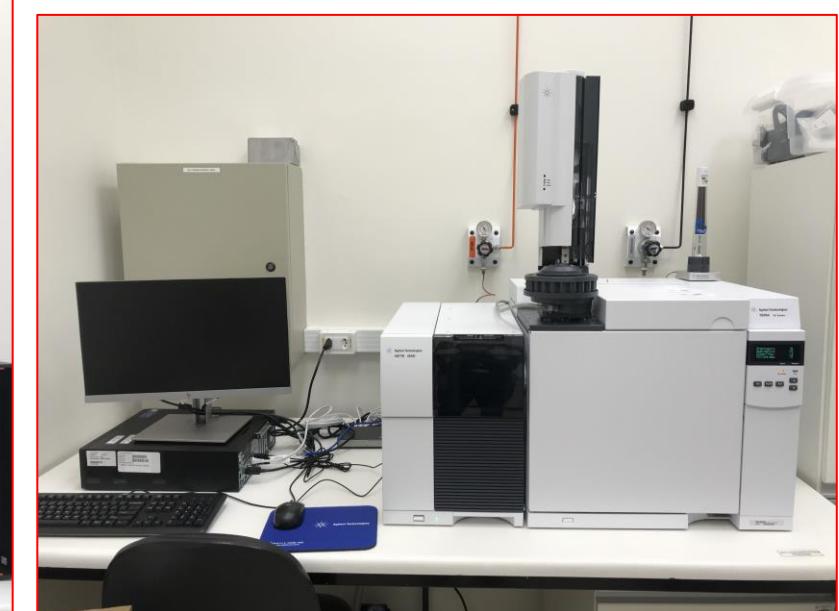
Incidência média estimada = 1:19.984 recém-nascido [IC95%, calculado pelo método de Poisson: 1:7.494 (incidência máxima)-1:59.953 (incidência mínima)].



LC-MSMS



GC-MS

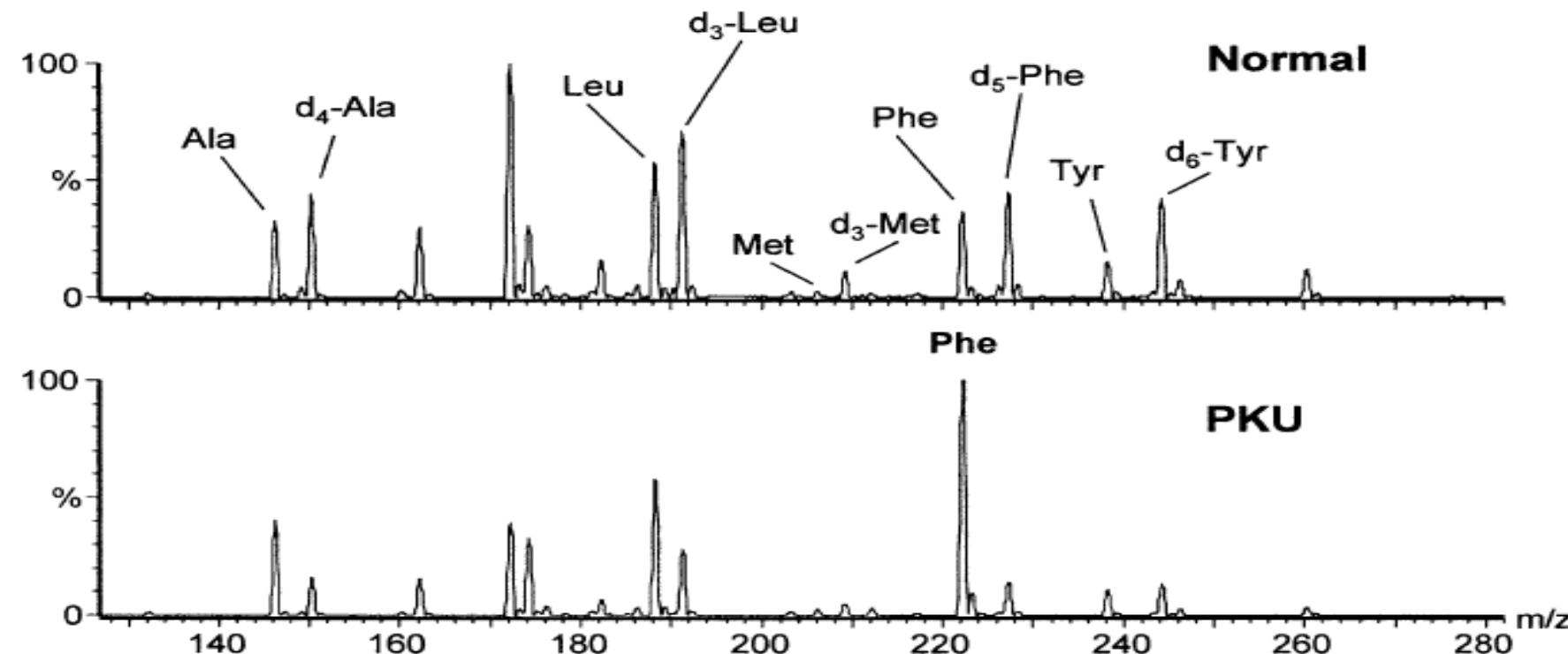


# Espectrometria de Massa em Tandem (LC-MSMS)

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).

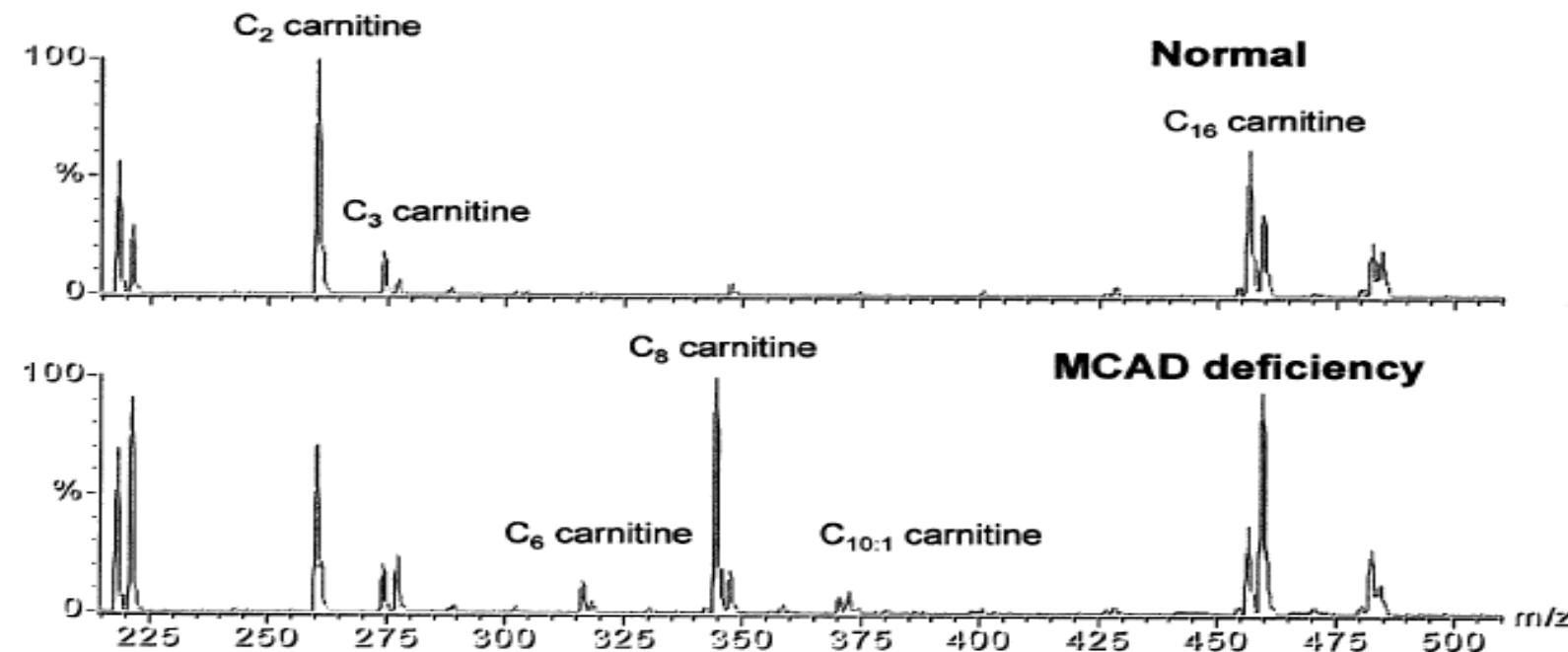


# Espectrometria de Massa em Tandem (LC-MSMS)

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).



Como é realizado o aconselhamento profissional referente a algum possível diagnóstico ?

## **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](mailto:jscamelo@fmrp.usp.br)

