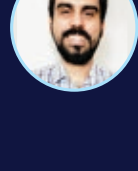


BabyGenes®: O que o sequenciamento genético acrescenta à triagem convencional?



Dr. Gustavo Guida Godinho da Fonseca
Médico Geneticista



1. Contextualizando a triagem neonatal: do Teste do pezinho à Triagem por Sequenciamento de Nova Geração

O objetivo do *screening* neonatal é o rastreamento de condições ameaçadoras à vida para que se faça o diagnóstico antes do surgimento dos sintomas. Essas condições vão desde erros inatos no metabolismo, doenças endocrinológicas, hemoglobinopatias, imunodeficiências, a muitas outras doenças. A triagem convencional, conhecida como “teste do pezinho”, tem seu papel já bem estabelecido nesse rastreio. O novo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) oferece, em cinco etapas, a expansão da

triagem neonatal, contemplando novas doenças para inclusão no “teste do pezinho”.

Já os métodos de sequenciamento genético de nova geração (NGS) vêm ganhando um papel cada vez maior como suplementares à triagem convencional. Sobre os motivos que tornam os métodos de sequenciamento genético muito úteis e complementares aos métodos tradicionais de triagem, destacam-se:

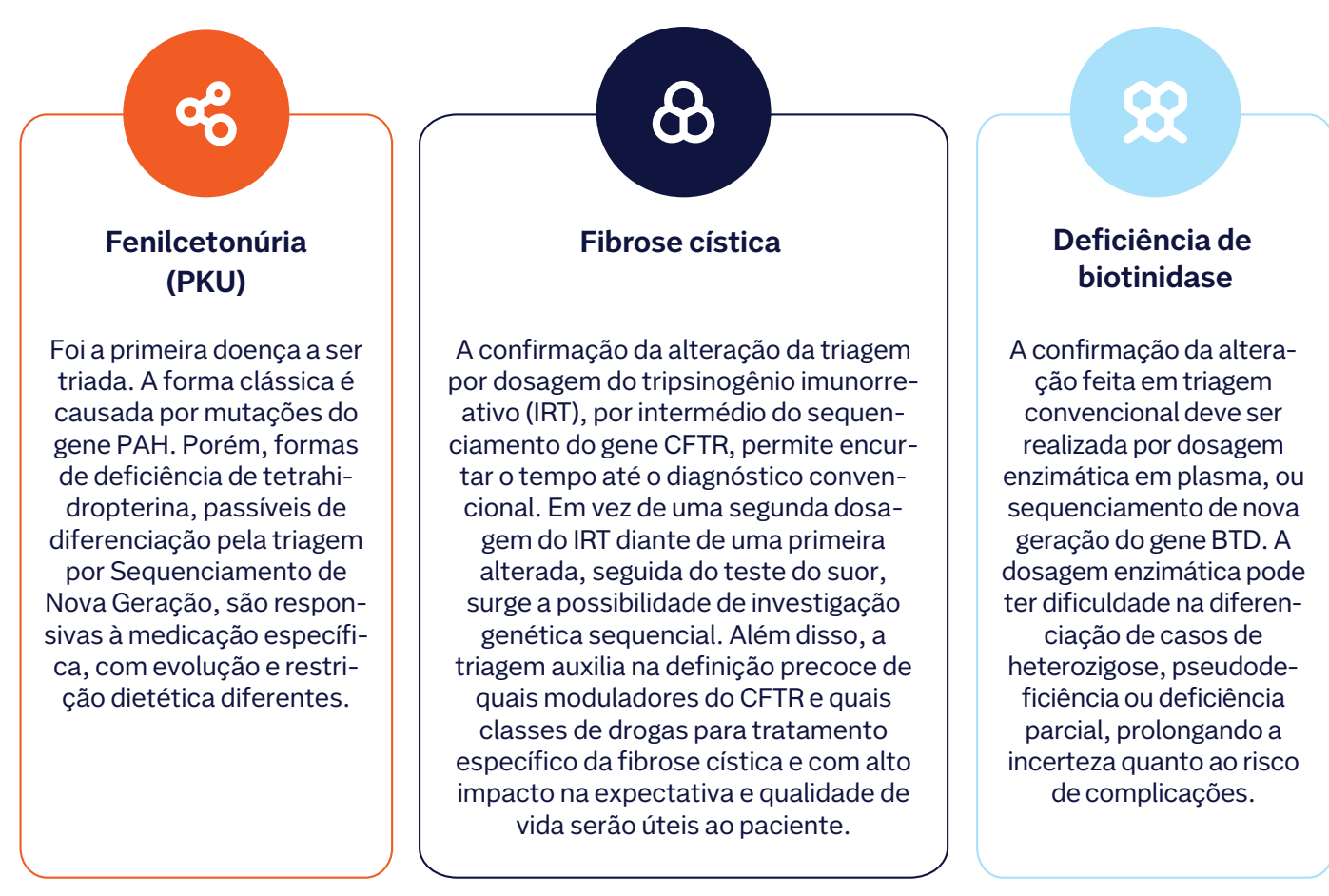
● **Agiliza o processo diagnóstico;**

● **É o teste confirmatório ideal para a maioria das doenças triadas no teste do pezinho/novo PNTN**

● **Possibilita a escolha de tratamentos mais assertivos quando a modalidade terapêutica depende do tipo de mutação.**

A figura 1 abaixo nos traz algumas reflexões acerca de como a triagem neonatal NGS complementa a triagem de três doenças incluídas no rastreamento convencional.

Figura 1 – Doenças triadas pelo “teste do pezinho” e o papel complementar dos métodos do Sequenciamento de Nova Geração no seu diagnóstico.



Fonte: Própria do autor.

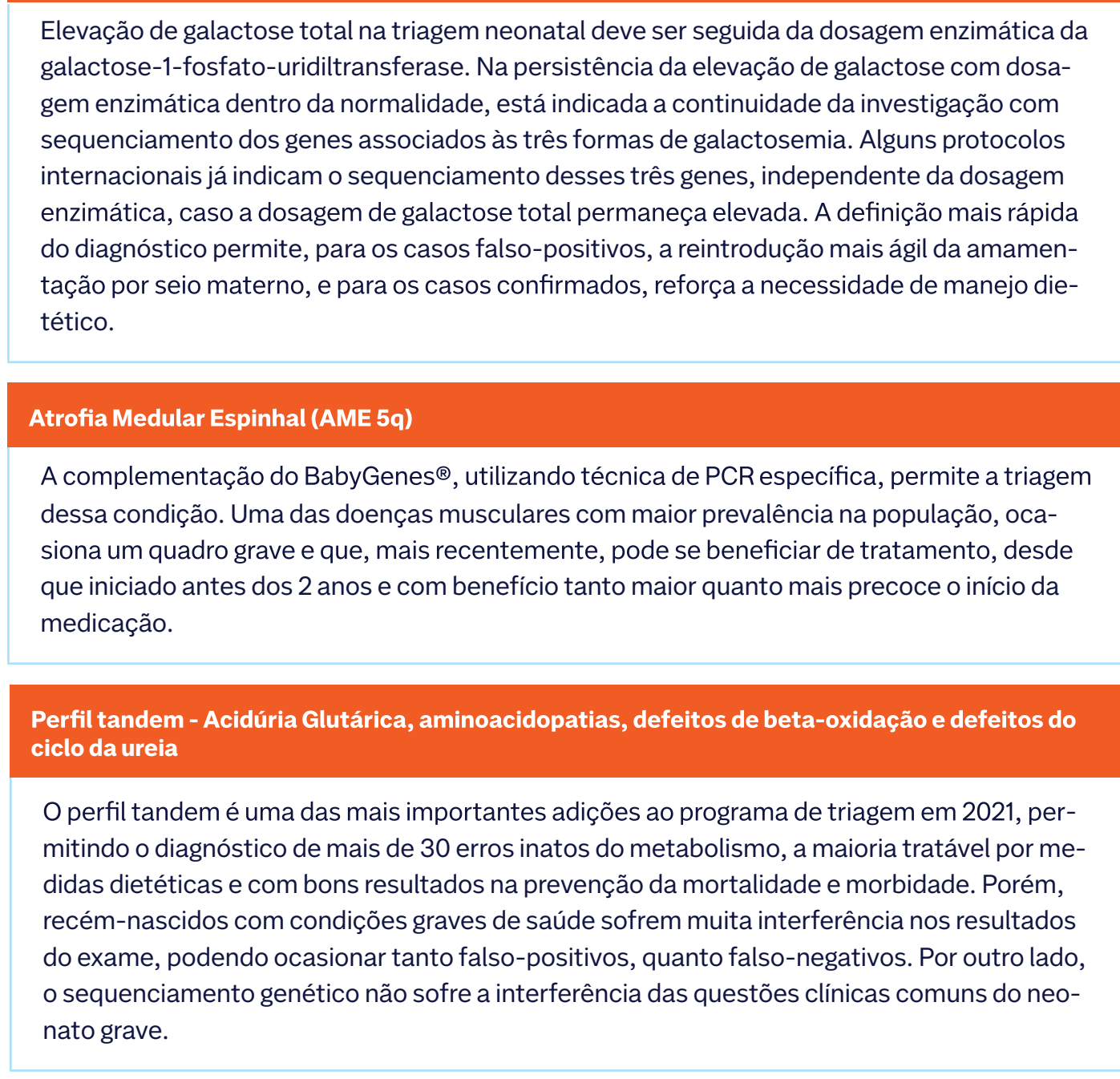


2. Das inclusões do Novo Programa Nacional de Triagem Neonatal

Ao longo dos anos, novas doenças foram sendo incluídas no novo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Em maio de 2021, foi aprovada a expansão da triagem neonatal em cinco etapas, ainda a serem implementadas na maioria dos estados. Abaixo alguns exemplos de doenças contempladas pelo novo PNTN, bem como as

vantagens adicionais no uso das técnicas de sequenciamento genético para detecção dessas condições. Vale ressaltar que a maioria das doenças rastreadas pelo novo PNTN são detectadas pelo BabyGenes®, contando com diagnóstico definitivo, independente de dieta, situação clínica ou interferência de medicamentos.

Figura 1 – Doenças triadas pelo novo Programa Nacional de Triagem Neonatal e o papel complementar dos métodos de Sequenciamento de Nova Geração no seu diagnóstico.

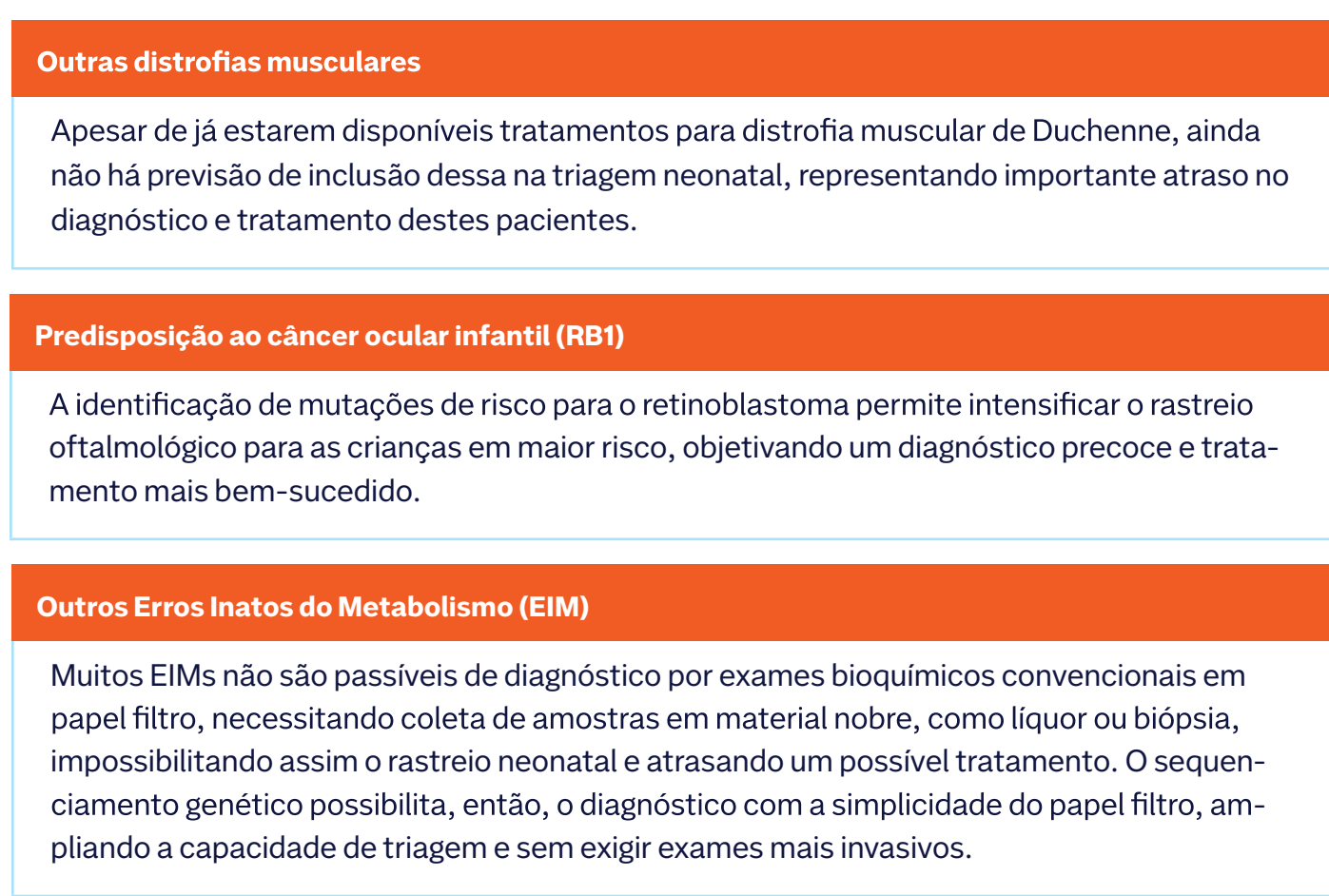


3. BabyGenes®: importância do rastreamento para além do novo Programa de Triagem Neonatal

Mesmo com a expansão do novo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), centenas de doenças potencialmente tratáveis continuam sem detecção. O BabyGenes® já contempla

todas as doenças previstas para cobertura quando os estados atingirem a quinta fase do PNTN. Abaixo exemplos de algumas doenças não contempladas pelo novo PNTN.

Figura 1 – Alguns exemplos de doenças contempladas no painel BabyGenes® e não contempladas pelo novo Programa de Triagem Neonatal.



Acesse o link contendo todas as doenças e genes incluídos no nosso painel BabyGenes®, **clique aqui**. Para ler mais um conteúdo Dasa sobre nosso painel BabyGenes®, **clique aqui**.



Conclusões

A triagem neonatal por sequenciamento genético permite melhorar o fluxo diagnóstico da triagem convencional, atingir, mais velozmente, aos objetivos da ampliação determinada em 2021,

e intervir em um número muito maior de condições, prevenindo mortalidade e morbidade dessas condições potencialmente tão graves.

Referências

- Van Campen JC, Sollars ESA, Thomas RC, Bartlett CM, Milano A, Parker MD, et al. Next Generation Sequencing in Newborn Screening in the United Kingdom National Health Service. International Journal of Neonatal Screening[Internet]. 2019 Nov 5 [cited 2022 Mar 31];5(4):40. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6914376/#:~:text=Next%20generation%20DNA%20sequencing%20>.
- Ruiz-Schultz N, Asay B, Rohrwasser A. Scalable Newborn Screening Solutions: Bioinformatics and Next-Generation Sequencing. International Journal of Neonatal Screening. 2021 Sep 30;7(4):63.
- Smon A, Repic Lampret B, Groselj U, Zerjav Tansek M, Kovac J, Perko D, et al. Next generation sequencing as a follow-up test in an expanded newborn screening programme. Clinical Biochemistry. 2018 Feb;52:48–55.

Dr. Gustavo Guida Godinho da Fonseca

Médico Geneticista

Mestrado em Ciências Médicas UFRJ

Membro Titular SBGM

Coordenador Médico da Triagem Neonatal Dasa|GeneOne

Conte com o NAM - Núcleo de Assessoria Médica, para obter informações e tirar dúvidas:

4020-2446 (atendimento nacional)

nam.medicos@dasa.com.br



Atualizado em 26/05/2026