

Triagem neonatal Atrofia Muscular Espinhal

Audiência Pública

Comissão de Defesa dos Direitos das Pessoas com Deficiência
6 de novembro de 2019

Alexandra Prufer de Q. C. Araujo
Professora Associada de Neuropediatria UFRJ

Triagem neonatal

- Teste do pezinho
- Teste da orelhinha
- Teste da luz vermelha

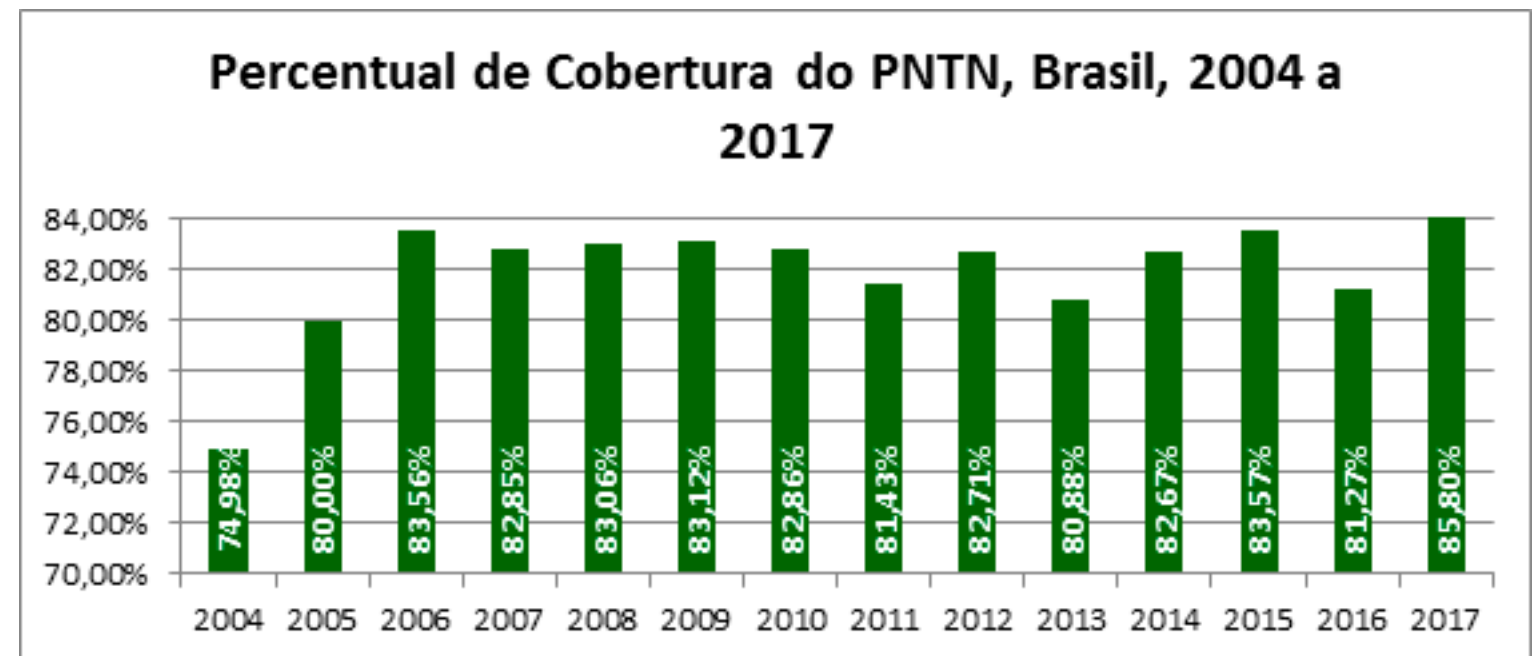




Foto autorizada para apresentação, mas não para reprodução

Atrofia Muscular Espinhal

Genética, progressiva, com terapia disponível.
Podemos evitar as complicações.

Alexandra Prufer de Q. C. Araujo
Professora Associada de Neuropediatria UFRJ

Triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal

- Motivo para testar doença genética ao nascer
- Como pode ser feito
 - Tipo de coletas
 - Sangue
 - Células da mucosa oral
 - Exames
 - PCR
 - MLPA
 - Sequenciamento
- Do local para o nacional