



# 1º DIA O próximo passo na evolução da triagem neonatal

O 1º DIA é baseado no Sequenciamento de Nova Geração (NGS) e analisa 253 genes para a identificação precoce de mais de 150 doenças raras tratáveis da primeira infância, muitas das quais não podem ser detectadas pelos métodos tradicionais de triagem neonatal. O teste pode ser realizado com uma simples amostra do DNA do bebê em seu primeiro dia de vida, utilizando a coleta com swab bucal, técnica não invasiva. O resultado será entregue em 14 a 21 dias.



## Genes

ABCB11	ATP8B1	CIITA	DGAT1	G6PD	HADHA	KCNJ11	NCF1	PROP1	SLC25A13	TAPBP
ABCB4	BCKDHA	CLCNKA	DLD	GALE	HADHB	LCT	NCF2	PSAT1	SLC25A15	TAT
ABCC8	BCKDHB	CLCNKB	DUOX2	GALK1	HAX1	LHX3	NCF4	PSPH	SLC25A20	TCN2
ABCD1	BCKDK	CLDN16	DUOXA2	GALNS	HBB	LHX4	NEUROG3	PTPRC	SLC26A3	TFRC
ACADM	BLNK	CLDN19	ELANE	GALT	HESX1	LMBRD1	NHEJ1	PTS	SLC26A4	TG
ACADVL	BSND	CNNM2	EPCAM	GAMT	HLCS	LRRRC8A	NKX2-1	PYGL	SLC2A1	TH
ACAT1	BTD	COQ2	ETFA	GATA2	HMGCL	MAGT1	NKX2-5	QDPR	SLC2A2	THRA
ADA	BTK	CORO1A	ETFB	GATM	HMGCS2	MC2R	NR0B1	RAC2	SLC37A4	THRB
ADAMTS13	CAD	CPS1	ETFDH	GBA	HPD	MMAA	ORAI1	RAG1	SLC46A1	TJP2
AGL	CASP10	CPT1A	ETHE1	GBE1	IDS	MMAB	OTC	RAG2	SLC52A2	TPO
AICDA	CASP8	CPT2	F8	GCDH	IDUA	MMACHC	OTX2	RB1	SLC52A3	TPP1
AK2	CASR	CTNS	F9	GCH1	IFNGR1	MMADHC	OXCT1	RFX5	SLC5A5	TRPM6
ALDH7A1	CBS	CYBA	FAH	GCK	IFNGR2	MOCS1	PAH	RFXANK	SLC7A9	TSHB
ALDOB	CD247	CYBB	FAS	GFI1	IGLL1	MPL	PAX8	RFXAP	SLC9A3	TSHR
ARG1	CD3D	CYP11B1	FASLG	GGCX	IGSF1	MPO	PCBD1	SBDS	SOX3	TTPA
ARSA	CD3E	CYP17A1	FBP1	GLA	IL12RB1	MTHFR	PCCA	SGSH	SPINT2	UGT1A1
ARSB	CD3G	CYP21A2	FGA	GLB1	IL2RG	MTR	PCCB	SH2D1A	SPR	UNC13D
ASL	CD40	CYP27A1	FOLR1	GLIS3	IL7R	MTRR	PGM1	SI	STAT1	UNG
ASS1	CD40LG	CYP27B1	FOXE1	GLUD1	INSR	MUT	PHGDH	SLC12A1	STAT5B	VDR
ATP6V0A4	CD79A	CYP2R1	FOXP1	GUCY2C	IVD	MYD88	PHKA2	SLC16A1	STX11	VWF
ATP6V1B1	CD79B	CYP7B1	FOXP3	GUSB	IYD	MYO5B	PNP	SLC19A2	STXBP2	WAS
ATP7A	CD8A	DBT	G6PC	GYS2	JAK3	NAGLU	POU1F1	SLC19A3	TAP1	WIPF1
ATP7B	CFTR	DCLRE1C	G6PC3	HADH	KCNJ1	NAGS	PRF1	SLC22A5	TAP2	XIAP



## Doenças

Acidose Tubular Renal Distal	Distúrbio Congênito da Glicosilação Tipo Ia	Mucopolissacaridose Tipo IIIA
Adrenoleucodistrofia	Distúrbio Congênito da Glicosilação Tipo It	Mucopolissacaridose Tipo IIIB
Afibrinogenemia Congênita	Doença de Fabry	Mucopolissacaridose Tipo IVA
Anemia Megaloblástica Responsiva a Tiamina	Doença de Gaucher	Mucopolissacaridose Tipo IVB
Cistinóse Nefropática	Doença de Menkes	Mucopolissacaridose Tipo VI
Cistinúria	Doença de Von Willebrand	Mucopolissacaridose Tipo VII
Colestase Intrahepática Progressiva (PFIC)	Doença de Wilson	Púrpura Trombocitopênica Trombótica Congênita
Defeito de Síntese de Ácidos Biliares e Paraplegia Espástica	Encefalopatia Etilmalônica	Raquitismo Dependente de Vitamina D
Deficiência Combinada de Fatores de Coagulação Vitamina K-dependentes	Epilepsia Piridoxina-Dependente	Raquitismo por Deficiência de Hidroxilação de Vitamina D
Deficiência Congênita de Lactase	Glicogenose Tipo OA	Retinoblastoma
Deficiência de 3-Hidroxiacil-CoA Desidrogenase	Glicogenose Tipo IA	Síndrome de Barrter
Deficiência de Coenzima Q10	Glicogenose Tipo IB/IC	Síndrome de Barrter Antenatal
Deficiência de Cofator de Molibdênio	Glicogenose Tipo III	Síndrome de Brown-Vialetto-Van Laere
Deficiência de Diidrolipoamida Desidrogenase	Glicogenose Tipo IV	Síndrome de Crigler-Najjar e Hiperbilirrubinemia Neonatal Transitória
Deficiência de Frutose-1,6-Bisfosfatase	Glicogenose Tipo IXA1	Síndrome de Deficiência de Creatina Cerebral
Deficiência de Glicocorticóide	Glicogenose Tipo VI	Síndrome de Disfunção do Metabolismo de Tiamina
Deficiência de Glut1	Glicogenose Tipo XI (Fanconi-Bickel)	Síndrome de HHH
Deficiência de N-Acetilglutamato Sintase	Hemofilia A	Síndrome de Hurler; Síndrome de Scheie
Deficiência de Purina Nucleosídeo Fosforilase	Hemofilia B	Síndrome de Segawa
Deficiência de Quinase Desidrogenase de Aminoácidos de Cadeia Ramificada	Hipoglicemia Hiperinsulinêmica	Síndrome de Shwachman-Diamond
Deficiência de Succinil-CoA-3-Oxoácido-CoA Transferase	Hipoglicemia Hiperinsulinêmica	Trombocitopenia Amegacariocítica Congênita
Deficiência de Sucrase-Isomaltase	Hipomagnesemia	Xantomatose Cérebro-tendínea
Deficiência de Transcobalamina II	Hipoplasia Adrenal Congênita	
Deficiência de Transporte de Folato Cerebral	Intolerância Hereditária a Frutose	
Deficiência de Vitamina E	Leucodistrofia Metacromática	
Diarréia Congênita	Lipofuscinose Ceróide Tipo 2 (CLN2)	
	Malabsorção Hereditária de Folato	
	Mucopolissacaridose Tipo II	

**+68** Genes causando imunodeficiências

**+84** Genes para a validação do exame de triagem neonatal tradicional