

MALATTIE VALUTATE CON LO SCREENING

Difetti nel metabolismo degli acidi organici

HMG

Acidemia Glutarica Tipo I (GA I)

Deficienza di Isobutiril-CoA Deidrogenasi

Acidemia Isovalerica (IVA)

Deficienza di 2-Methylbutryl-CoA Deidrogenasi

Deficienza di 3-methylcrotonyl-CoA Carbossilasi

Deficienza di 3-Methylglutaconyl-CoA Idratasi

Acidemie Metilmaloniche

Deficienza di Metilmalonil-CoA Mutasi

Difetti sulla sintesi della adenosilcobalamina

Deficienza di Vitamina B12 materna

Deficienza di Acetoacetil-CoA Tiolasi Mitocondriale

Acidemia Propionica

Deficienza multipla di (CoA) Carbossilasi

Aciduria Malonica

Difetti nel metabolismo degli aminoacidi

Argininemia

Aciduria Argininosuccinica

5-Ossoprolinuria

Deficienza di carbamoilfosfato Sintetase

Citrullinemia

Omocistinuria

Ipermethioninemia

Iperammonemia, Iperornithinemia, Omocitrullinemia

Iperornitrimis con Atrofia

Malattia " Maple Syrup Urine"

Fenilchetonuria:

- Classica-Iperfenilalaninemia
- Deficienze del Cofattore Biopertina

Tirosinemia:

- Tirosinemia Transiente Neonatale
- Tirosinemia Tipo I
- Tirosinemia Tipo II
- Tirosinemia Tipo III

Difetti nel metabolismo degli acidi grassi

VLCAD (Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)

Deficienza di Carnitina/Acilocarnitina traslocasi

Deficienza di Carnicina Transferasi Tipo I

MCAD (Medium chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)

LCHAD (3-Hydroxy Long Chain Acyl-CoA dehydrogenase Deficiency)

Deficienza di 2,4-Dienol-CoA Redattasi

MAD (Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)

CPT Tipo II (Neonatalo Carnicina Palmitoyl Transferase Deficiency)

SCAD (Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)

SCHAD (Short Chain Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)

Deficienza TFP (Trifunctional Protein Deficiency)

Malattie rilevate mediante altre tecniche biochimiche e biomolecolari

Deficienza di Biotinidasi:

- Completa o Parziale

Iperplasia Congenita Adrenale:

Deficienza di 21-idrossilasi " Salt Wasting"

Deficienza di 21-idrossilasi " Simple Virilizing"

Ipotiroidismo Congenito

Fibrosi Cistica

Galattosemia:

- Deficienza di Galattocinasi
- Deficienza di Galattosi-1-fosfato Uridiltransferasi
- Deficienza di Galattosi-4-Empimerasi

Deficienza di Glucosio-6-Fosfato Deidrogenasi

Emoglobinopatie

Emoglobina S, S/C, S/Beta-Talassemia, Malattie C, & E

Altre Analisi

Disturbi del fegato

Iperalimentazione

Gestione dei trigliceridi a media catena

Presenza di EDTA Anticoagulanti nel sangue

Trattamento con Benzoato, Acido Rivalico, Acido Valproico

Deficienza di Assorbimento di Carnicina

OPZIONALI

- **SCID (Immunodeficienze gravi combinate)**

- **Malattie lisosomiali**

Malattia di Fabry (deficit di alfa-galattosidasi)

Malattia di Gaucher (deficit di glucocerebrosidasi)

Malattia di Pompe (glicogenosi di tipo 2)

Malattia di Krabbe (deficit di galattocerebrosidasi)

Sindrome di Hurler (mucopolisaccaridosi tipo 1)

Sindrome di Niemann-Pick A/B (deficit di sfingomielinasi)

