

NEONATEST



TEST DI SCREENING NEONATALE ALLARGATO

NEONATEST

NEONATEST è uno screening neonatale allargato che può contribuire a individuare nei primi giorni di vita alcune malattie genetiche rare e stabilire tempestivamente una terapia prima che possano causare gravi danni al bambino.

L'analisi viene effettuata su poche gocce di sangue prelevate dal tallone del neonato con un dispositivo dedicato.

L'approccio integrato della tecnologia Tandem-mass con le tecniche biochimiche e biomolecolari consente la valutazione di un ampio numero di malattie genetiche.



MME

(MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE)

Le MME sono malattie genetiche rare che si manifestano nei primi giorni di vita con una sintomatologia generica, spesso confusa con quella di malattie più comuni. Sono causate dall'assenza o dalla carenza di uno degli enzimi responsabili del corretto funzionamento delle cellule. Si trasmettono con una probabilità del 25% nel caso in cui entrambi i genitori siano portatori sani. Possono avere evoluzione rapida o progressione lenta; in entrambi i casi gli effetti possono essere gravi.

Molte di queste patologie sono curabili escludendo dalla dieta le fonti che causano i metaboliti interessati dal blocco enzimatico e somministrando integratori o farmaci che contribuiscono a depurare l'organismo.

Una diagnosi precoce consente un rapido avvio della terapia e un netto miglioramento della prognosi.

SCID

(IMMUNODEFICIENZE GRAVI COMBinate)

Le SCID sono un gruppo di malattie (causate da almeno 13 difetti genetici) in cui il sistema immunitario è incapace di difendere l'organismo dagli agenti infettivi.

Si manifestano, di solito, a partire dai primi mesi di vita con infezioni ricorrenti, caratterizzate da un decorso particolarmente aggressivo.

Alle prime infezioni generalmente si associano altri fenomeni, quali rallentamento nella crescita, anomalie scheletriche, sordità, alterazioni neurologiche e comportamentali, fenomeni autoimmuni. In assenza di un trattamento efficace, la malattia può risultare fatale entro i primi anni di vita.

LSD

(MALATTIE DA ACCUMULO LISOSOMIALE)

Le malattie da accumulo lisosomiale sono un gruppo di circa 50 malattie causate da un'alterazione di una qualunque delle funzioni dei lisosomi.

Le alterazioni comportano un accumulo all'interno dei lisosomi di materiali che non vengono degradati, con conseguenti danni a cellule e tessuti.

Se i genitori sono portatori sani della mutazione responsabile, ciascun figlio ha il 25% di probabilità di ereditare la malattia. In due casi (malattia di Fabry e mucopolisaccaridosi di tipo 2) la trasmissione è recessiva legata all'X: in genere solo i maschi presentano i sintomi, mentre le femmine sono portatrici sane.

MALATTIE VALUTATE CON LO SCREENING NEONATEST

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 Acetoacetyl-CoA Tiolasi Mitocondriale
- Acidemia Propionica
- Deficienza multipla di (CoA) Carbossilasi
- Aciduria Malonica

Difetti nel metabolismo degli aminoacidi

- Argininemia
- Aciduria Argininosuccinica
- 5-Ossoprolinuria
- Deficienza di carbamioilfosfato Sintetase
- Citrullinemia
- Omocistinuria
- Ipermethioninemia
- Iperammonemia, Iperornithinemia, Omocitrullinemia
- Iperornitnrmis con Atrofia
- Malattia “ Maple Syrup Urine”
- Fenilchetonuria:
 - Classica-Iperfenilalaninemia
 - Deficienze del Cofattore Biopertina
- Tirosinemia:
 - Tirosinemia Transiente Neonatale
 - Tirosinemia Tipo I
 - Tirosinemia Tito II
 - Tirosinemia Tipo III

Difetti nel metabolismo degli acidi grassi

- VLCAD (Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)
- Deficienza di Carnitina/Acilcarnitina 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 Virivlizing”
 - 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

MALATTIE COMPRESSE NELLA VERSIONE PLUS

- **SCID (Immunodeficienze gravi combinate)**
- **LSD (Malattie da accumulo lisosomiale)**
 - Malattia di Fabry (deficit di alfa-galattosidasi)
 - Malattia di Gaucher (deficit di glucoberebrosidasi)
 - 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



www.bioinst.com - info@bioinst.com

ROMA

Università di Roma Tor Vergata

Via Ricerca Scientifica, 1 Roma

DICHIARAZIONE DI NON RESPONSABILITÀ

*Le caratteristiche e le condizioni dei servizi descritti nella presente brochure hanno scopo informativo generale e possono subire modifiche, anche sostanziali.
Per avere informazioni aggiornate e dettagliate è possibile contattare il servizio clienti ai recapiti sopra indicati, prima di sottoporsi al test.*