

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-Methylbutyryl-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 carbamoilfosfato 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 Tipo 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 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



ROMA

| SAN MARINO

| DUBAI



Scopri Bioscience

www.bioinst.com - info@bioinst.com

Numero Verde
800 690 914

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.*