

# 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