

Screening neonatale metabolico allargato: malattie indagate

I risultati dello Screening Neonatale StepOne® possono essere utilizzati da medici qualificati per la diagnosi e la cura tempestiva di numerose malattie ereditarie.

Gi indicatori delle condizioni patologiche indagate tramite lo screening allargato, sono rilevati nella grande maggioranza delle persone affette, tuttavia, a causa della variabilità genetica, dello stato di salute e dell'età al momento della raccolta del campione, possono verificarsi falsi negativi. Questa probabilità scende fino quasi allo zero nel caso in cui il prelievo sia effettuato immediatamente dopo la nascita.

Patologie individuate tramite spettrometria di massa tandem

Profilo dell'Acilcarnitina

Malattie legate al metabolismo degli acidi grassi

- Deficit di Carnitina/Acilcarnitina Traslocasi
- Deficit di Carnitina Palmitoil Transferasi Tipo I
- Deficit di 2,4-Dienoil-CoA Reduttasi
- Deficit di 3-Idrossi Acil-CoA Deidrogenasi a catena lunga
- Deficit di acil-CoA Deidrogenasi a catena media
- Deficit multiplo di CoA Deidrogenasi
- Deficit neonatale di Carnitina Palmitoil Transferasi Tipo II
- Deficit di Acil-CoA Deidrogenasi a catena corta
- Deficit di Idrossi Acil-CoA Deidrogenasi a catena corta
- Deficit di Proteina Trifunzionale
- Deficit di Acil-CPA Deidrogenasi a catena molto lunga

Malattie legate al metabolismo degli acidi organici

- Deficit di 3-Idrossi-3-Metil-CoA Liasi
- Acidemia Glutarica di tipo I
- Deficit di Isobutiril-CoA deidrogenasi
- Acidemia isovalerica
- Deficit di 2-Metilbutiril-CoA Deidrogenasi
- Deficit di 3-Metilcrononil-CoA Carbossilasi
- Deficit di 3-Metilglutaconil-CoA Idratasi
- Acidemie Metilmaloniche
 - Deficit di Metilmalonil-CoA Mutasi
 - Alcuni difetti di sintesi adenosilcobalamina
 - Deficit di vitamina B12 materna
- Deficit di Acetoacetyl-CoA Tiolasi Mitocondriale
- Acidemia Propionica
- Aciduria Malonica
- Deficit Multiplo di CoA Carbolassi

Profilo Aminoacidico

Malattie legate al metabolismo degli aminoacidi

- Argininemia
- Aciduria Argininosuccinica
- Citrullinemia
- 5-Ossoprolinuria (Aciduria Piroglutamica)
- Deficit di Carbamoilfosfato Sintetasi
- Omocistinuria
- Ipermetioninemia
- Sindrome da Iperornitinemia, Iperammoniemia, Omocitrullinemia
- Iperornitinemia con Atrofia Girata
- Malattia delle urine a sciroppo d'acero
- Fenilchetonuria
 - Classica
 - Iperfenilalaninemia
 - Deficit del cofattore biopterina
- Tirosinemia
 - Tirosinemia transitoria del neonato
 - Tirosinemia di Tipo I
 - Tirosinemia di Tipo II
 - Tirosinemia di Tipo III

Altre analisi

- Iperalimentazione
- Malattia epatica
- Somministrazione di trigliceridi a catena media
- Presenza di anticoagulanti EDTA nel campione ematico
- Trattamenti con Benzoato, Acido pivalico o Acido valproico
- Deficit di ricaptazione Acido Carnitina

Patologie rilevate attraverso altre tecnologie

- Deficit di Biotinidasi
 - Totale
 - Parziale
- Fibrosi Cistica (non valido dopo 3 mesi di età)
- Ipotiroidismo Congenito (non valido dopo 2 mesi di età)
- Anemia Falciforme e altre emoglobinopatie (Emoglobina S, S/C, S/Beta, C, E)
- Iperplasia Adrenale Congenita
 - Deficit di 21-Idrossilasi con perdita di sale
 - Deficit di 21-Idrossilasi virilizzante semplice
- Deficit di Glucosio-6-fosfato Deidrogenasi
- Galattosemia
 - Deficit di Galactochinasi
 - Deficit di Galattosio-1-Fosfato Uridiltransferasi
 - Deficit di Glattosio-4-Epimerasi
- Immunodeficienze combinate gravi (SCID)

Fonte principale:

- PerkinElmer Genetics, StepOne® Newborn Screening - Handbook of Metabolic and Other Inherited Disorders, 2008