

ELENCO DELLE PATOLOGIE METABOLICHE EREDITARIE DA SOTTOPORRE A SCREENING NEONATALE ESTESO (Legge 27 dicembre 2013, n.147, comma 229)

Disturbi del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi

- Iperfenilalaninemia benigna
- Deficit della biosintesi del cofattore biopterina
- Deficit della rigenerazione del cofattore biopterina
- Tirosinemia tipo I
- Tirosinemia tipo II
- Tirosinemia tipo II
- Malattia delle urine allo sciroppo d'acero
- Omocistinuria
- Acidemia glutarica tipo I
- Acidemia Isovalerica
- Deficit di beta-chetotilasi
- 3-idrossi e -metil glutarico aciduria
- Acidemia proprionica
- Acidemia metilmalonica (Mut)
- Acidemia metilmalonica (Cbl-A)
- Acidemia metilmalonica (Cbl-B)
- Acidemia metilmalonica (Cbl-C)
- Acidemia metilmalonica (Cbl -D)
- Deficit multiplo delle carbosilasi
- Citrullinemia tipo II
- Deficit di glicina metiltransferasi
- Deficit di Met adenosiltransferasi
- Deficit di S-adenosil-omocisteina idrolasi
- Aciduria 3- metil glutaconica tipo I
- Aciduria 3- metil glutaconica tipo II – Sindrome di Barth
- Aciduria 3- metil glutaconica tipo III
- Aciduria 3- metil glutaconica tipo IV
- Aciduria 3- metil glutaconica tipo V
- Deficit del 2-metil butiril- CoA deidrogenasi
- Aciduria malonica
- Deficit del 3-metil crotonil-CoA carbossalsi
- Deficit di metilene-tetraidrofolato reduttasi
- Intolleranza alle proteine con lisinuria
- Iperornitinemia con atrofia girata della corioide
- Deficit di isobutril-CoA dedirogenasi
- Difetto di biotinidasi



Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine

- Deficit del trasporto della carnitina
- Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II
- Deficit di carnitina palmitoil-transferasi (L)
- Deficit di proteina trifunzionale
- Deficit di acil CoA deidrogenasi a catena molto lunga
- Deficit di acil CoA deidrogenasi a catena lunga
- Deficit di acil CoA deidrogenasi a catena media
- Deficit di acil CoA deidrogenasi a catena corta
- Deficit di carnitina/acil-carnitina translocasi
- Deficit di 3-OH acyl-CoA deidrogenasi a catena medio/corta
- Deficit di dienoil reduttasi
- Acidemia glutarica tipo II

Disturbi del ciclo dell'urea

- Citrullinemia tipo I
- Acidemia arginosuccinica
- Argininemia
- Iperornitinemia-iperammoniemia-omocitrullinuria

Disturbi del metabolismo e del trasporto dei carboidrati

- Galattosemia

