

Elenco:

Test rientranti nello screening esteso (Legge 167/2016)
Galattosemia
Biotinidasi
Ipotiroidismo
Malattie del metabolismo degli aminoacidi
Fenilchetonuria/Iperfenilalaninemie (PKU/H-PHE)
Malattia delle urine a sciroppo d'acero o Leucinosi (MSUD)
Tirosinemia tipo I e II (TYR-I e TYR-II)
Malattie del metabolismo degli aminoacidi
Malattie del metabolismo degli acidi organici
Acidemia glutarica tipo I (GA-I)
Acidemia isovalerica (IVA)
Acidemia propionica (PA)
Acidemia metilmalonica (MMA)
Deficit di cobalamina (A,B,C e D) (Cbl A, B, C e D)
Deficit di 3-idrossi-3-metilglutaril-CoA liasi (HMG)
Malattie del metabolismo degli acidi grassi
Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi (3MCC)
Deficit del trasportatore di carnitina (CUD)
Deficit di carnitina-palmitoil transferasi I (CPT-I)
Deficit di carnitina-palmitoil transferasi II (CPT-II)
Deficit di carnitina-acilcarnitina translocasi (CACT)
Deficit dell'acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCAD)
Deficit dell'acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCAD)
Deficit dell'idrossiacil-CoA deidrogenasi a catena lunga (LCHAD)
Malattie del metabolismo degli acidi grassi
Deficit multiplo di acil-CoA deidrogenasi (GA-II)
Malattie lisosomiali (Legge regionale 1308/2013)
Malattia di Pompe
Malattia di Fabry
Mucopolisaccaridosi tipo I
Malattie del sistema immunitario
Immunodeficienza combinata grave (SCID)
Deficit ADA
Sindrome surreno-genitale
Attivazione Screening per Diagnosi SMA