

InScientiaFides srl  
Strada Paderna 2  
Località Fiorina  
47895 Domagnano  
Repubblica di San Marino  
tel 0549 900 994 (ufficio)  
tel 0549 904 455 (laboratorio)  
fax 02 700 562537  
[www.inscientiafides.com](http://www.inscientiafides.com)  
[info@inscientiafides.com](mailto:info@inscientiafides.com)  
CO SM21421



# InScientiaFides

**Elenco delle Malattie Metaboliche Ereditarie**  
**SCREENING NEONATALE METABOLICO ALLARGATO- StepOne®**  
LABORATORIO PERKIN ELMER GENETIC(USA)

**A. Disordini 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 Acetoacetil-CoA Tiolasi Mitocondriale
- Acidemia Propionica
- Deficienza multipla di (CoA) Carbossilasi
- Aciduria Malonica

**B. Disordini nell'Ossidazione degli Acidi**

- VLCAD ( Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency)
- Deficienza di Carnitina/Acilocarnitina translocasi
- Deficienza di Carnitina 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 Reduttasi
- 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)

### **C. Disordini negli Aminoacidi**

- Argininemia
- Aciduria Argininosuccinica
- 5-Ossoprolinuria
- Deficienza di carbamoilfosfato Sintetase
- Ctrullinemia
- Omocistinuria
- Ipermethioninemia
- Iperammonemia, Iperornithinemia, Omocitrullinemia ( Sindrome )
- Iperornitirrmis con Atrofia
- Malattia " Maple Syrup Urine"
- Fenilchetonuria:
  1. Classica-Iperfenilalaninemia
  2. Cofattore Biopertina
- Tirosinemia:
  1. Tirosinemia Transiente Neonatale
  2. Tirosinemia Tipo I
  3. Tirosinemia Tipo II
  4. Tirosinemia Tipo III

**Patologie analizzate con tecniche biochimiche e biomolecolari:**

- Deficienza di Biotinidasi:
  1. Completa
  2. Parziale
- Iperplasia Congenita Adrenale:
  1. Deficienza di 21-idrossilasi " Salt Wasting"
  2. Deficienza di 21-idrossilasi " Simple Virilizing"
- Ipotiroidismo Congenito
- Fibrosi Cistica
- Galattosemia:
  1. Deficienza di Galattocinasi
  2. Deficienza di Galattosi-1-fosfato Uridiltransferasi
  3. Deficienza di Galattosi-4-Epimerasi
- Deficienza di Glucosio-6-Fosfato Deidrogenasi
- Emoglobinopatie
- Emoglobina S, S/C, S/Beta-Talassemia, Malattie C, & E

**Altre analisi:**

- Iperalimentazione
- Disturbi del fegato
- Gestione dei trigliceridi a media catena
- Presenza di EDTA Anticoagulanti nel campione di sangue
- Trattamento con Benzoato, Acido Rivalico, Acido Valproico
- Deficienza di Assorbimento di Carnicina