

PATOLOGIE ATTUALMENTE IDENTIFICABILI ALLO SCREENING NEONATALE TRAMITE LC/MS/MS

AMINOACIDOPATIE

Fenilchetonuria
Iperglicinemia non chetotica
Argininemia
Idrossiprolinuria
Piroglutamico aciduria
Tirosinemia tipo I
Tirosinemia tipo II
Malattia delle urine a sciroppo d`acero (MSUD)
Ipermetioninemia
Iperammoniemia, iperornitinemia, omocitrullinemia (Sindrome HHH)
Atrofia girata della coroide e della retina

DIFETTI DEL CICLO DELL'UREA

Deficit di argininsuccinico sintetasi
Deficit di argininsuccinico liasi
Deficit di Arginasi
Citrullinemia tipo II (Deficit di citrina)

ACIDURIE ORGANICHE

Propionico aciduria
Metilmalonico aciduria
Isovalerico acidemia
Glutarico aciduria tipo I
Deficit di Olocarbossilasi sintetasi
Deficit di Biotinidasi
Deficit di idrossi metil-glutaril-CoA liasi
Metilglutaconico aciduria
Deficit di 3-Metilcrotonil CoA carbossilasi
Deficit di 3-chetotiolasi

DIFETTI DELLA BETA-OSSIDAZIONE DEGLI ACIDI GRASSI

Deficit di acil CoA deidrogenasi a catena corta (SCAD)
Deficit di acil CoA deidrogenasi a catena media (MCAD)
Deficit di acil CoA deidrogenasi a catena molto lunga (VLCAD)
Deficit di idrossi-acil CoA deidrogenasi a catena lunga (LCHAD)
Deficit di acil CoA deidrogenasi a catena lunga (LCAD)
Deficit multiplo di acil CoA deidrogenasi (MAD)
Deficit del trasportatore di Carnitina
Deficit di carnitin palmitoil transferasi tipo I
Deficit di carnitin palmitoil transferasi tipo II
Deficit di Carnitina acilcarnitina translocasi

Commento

Un attività che richiede grande impegno e che riteniamo molto importante nella medicina del 2000 come possibile prevenzione della disabilità. La Sezione Malattie Metaboliche del Meyer, Centro di riferimento Regionale, è impegnata fortemente da oltre 25 anni nell'ambito degli Errori congeniti del metabolismo ed è una sezione complessa articolata in sezione clinica, laboratorio di biochimica-clinica, screening neonatale e laboratorio di biologia molecolare e cellulare. Così articolata, unico esempio in Italia, la sezione consente la presa in carico del paziente dallo screening neonatale, agli esami di conferma diagnostica biochimica e (per numerosi difetti) genetico-molecolare, alla terapia e follow-up.