

## Allegato 2

### Pannello delle malattie metaboliche ereditarie sottoposte a screening neonatale

Malattie metaboliche oggetto di screening neonatale con metodica di massa tandem							
Malattia	Acronimo	Numero MIM	Gruppo (**)	Denominazione del Gruppo Patologia (DPCM 12/01/17 All. 7)	Cod. di esenzione (DPCM 12/01/17 All. 7)	Marker primari (vedi legenda***)	
Fenilchetonuria*	PKU	261600	AA	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040	Phe	
Iperfenilalaninemia benigna	HPA	261600				Phe	
Deficit della biosintesi del cofattore biopterina	BIOPT (BS)	261640				Phe	
Deficit della rigenerazione del cofattore biopterina	BIOPT (REG)	261630				Phe	
Tirosinemia tipo I	TYR I	276700				SUAC	
Tirosinemia tipo II	TYR II	276600				Tyr	
Malattia delle urine allo sciroppo d'acero	MSUD	248600				Val Xleu	
Omocistinuria (difetto di CBS)	HCY	236200				Met alta	
Omocistinuria (difetto severo di MTHFR)	MTHFR	236250				Met bassa	
Acidemia glutarica tipo I	GA I	231670				OA	C5-DC
Acidemia isovalerica	IVA	243500					C5
Deficit di beta-chetotilasi	BKT	203750					C5:1 C5-OH
Acidemia 3-Ildrossi 3-metilglutarica	HMG	246450					C5-OH C6-DC
Acidemia propionica	PA	606054					C3
Acidemia metilmalonica (Mut)	MUT	251000					C3
Acidemia metilmalonica (Cbl-A)	Cbl A	251100					C3
Acidemia metilmalonica (Cbl-B)	Cbl B	251110					C3
Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit Cbl C)	Cbl C	277400					C3 alta Met bassa
Acidemia metilmalonica con omocistinuria (deficit Cbl D)	CblD	277410	C3 alta e/o Met bassa				
Deficit di 2-metilbutiril-CoA deidrogenasi	2MBG	610006	C5				
Aciduria malonica	MAL	606761	C3-DC				
Deficit multiplo di carbossilasi	MCD	253270	C5-OH				
Citrullinemia I	CIT I	215700	UCD	DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA	RCG050	Cit	
Citrullinemia tipo II (deficit di Citrina)	CIT II	605814				Cit	
Acidemia argininosuccinica	ASA	207900				ASA	
Argininemia	ARG	207800				Arg	

Deficit del trasporto della carnitina	CUD	212140	<b>FAO</b>	<b>DIFETTI CONGENITI DELLA OSSIDAZIONE MITOCONDRIALE DEGLI ACIDI GRASSI</b>	<b>RCG074</b>	C0 bassa			
Deficit di carnitina palmitoil-transferasi I	CPT Ia	255120				C0 alta C16 bassa C18 bassa			
Deficit carnitina-acilcarnitina traslocasi	CACT	212138				C16 C18:2 C18:1 C18			
Deficit di carnitina palmitoil-transferasi II	CPT II	600650				C16 C18:2 C18:1 C18			
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga	VLCAD	609575				C14:2 C14:1 C14			
Deficit della proteina trifunzionale mitocondriale	TFP	609015				C16:1-OH C16-OH C18:1-OH C18-OH			
Deficit di 3-idrossi-acil-CoA deidrogenasi a catena lunga	LCHAD	609016				C16:1-OH C16-OH C18:1-OH C18-OH			
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena media	MCAD	201450				C6 C8 C10:1 C10			
Deficit di 3-idrossi-acil-CoA deidrogenasi a catena media/corta	M/SCHAD	231530				C4-OH			
Acidemia glutarica tipo II	GA II/MADD	231680				da C4 a C18 sature e insature			

**Si segnala la possibilità, per alcune condizioni e per cause fisiologiche, di normali concentrazioni del biomarcatore in epoca neonatale pur in presenza di patologia (falso negativo).**

**Note:**

\* La Fenilchetonuria è già oggetto di screening neonatale obbligatorio.

\*\* Acronimi gruppi di malattie: AA, aminoacidopatie; OA, organico acidemie; UCD, disturbi del ciclo dell'urea; FAO, disturbi dell'ossidazione degli acidi grassi.

\*\*\* *Legenda della nomenclatura dei marcatori primari:*

<b>Aminoacidi</b>	<b>Acilcarnitine</b>	
<b>Arg</b> = Arginina	<b>C0</b> = Carnitina libera	<b>C10:1</b> = Acilcarnitina (10 atomi di carbonio) monoinsatura
<b>Asa</b> = Acido argininosuccinico	<b>C3</b> = Acilcarnitina (3 atomi di carbonio) satura	<b>C14</b> = Acilcarnitina (14 atomi di carbonio) satura
<b>Cit</b> = Citrullina	<b>C3-DC</b> = Acilcarnitina (3 atomi di carbonio) dicarbossilica	<b>C14:1</b> = Acilcarnitina (14 atomi di carbonio) monoinsatura
<b>Met</b> = Metionina	<b>C4</b> = Acilcarnitina (4 atomi di carbonio) satura	<b>C14:2</b> = Acilcarnitina (14 atomi di carbonio) di-insatura
<b>Orn</b> = Ornitina	<b>C4-OH</b> = Acilcarnitina (4 atomi di carbonio) satura idrossilata	<b>C16</b> = Acilcarnitina (16 atomi di carbonio) satura
<b>Phe</b> = Fenilalanina	<b>C5</b> = Acilcarnitina (5 atomi di carbonio) satura	<b>C16-OH</b> = Acilcarnitina (16 atomi di carbonio) satura idrossilata
<b>SUAC</b> = Succinilacetone	<b>C5:1</b> = Acilcarnitina (5 atomi di carbonio) monoinsatura	<b>C16:1</b> = Acilcarnitina (16 atomi di carbonio) monoinsatura
<b>Tyr</b> = Tirosina	<b>C5-DC</b> = Acilcarnitina (5 atomi di carbonio) dicarbossilica	<b>C16:1-OH</b> = Acilcarnitina (16 atomi di carbonio) monoinsatura idrossilata
<b>Val</b> = Valina	<b>C5-OH</b> = Acilcarnitina (5 atomi di carbonio) satura idrossilata	<b>C18</b> = Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) satura
<b>Xleu</b> = Leucina /isoleucina/alloisoleucina	<b>C6</b> = Acilcarnitina (6 atomi di carbonio) satura	<b>C18-OH</b> = Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) satura idrossilata
	<b>C6-DC</b> = Acilcarnitina (6 atomi di carbonio) dicarbossilica	<b>C18:1</b> = Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) monoinsatura
	<b>C8</b> = Acilcarnitina (8 atomi di carbonio) satura	<b>C18:1-OH</b> = Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) monoinsatura idrossilata
	<b>C10</b> = Acilcarnitina (10 atomi di carbonio) satura	<b>C18:2</b> = Acilcarnitina (18 atomi di carbonio) di-insatura