



## NEWBORN SCREENING – detalii pachete

Analize incluse în toate pachetele

### TULBURĂRI ALE AMINOACIZILOR

- fenilcetonuria
- hiperfenilalaninemia clasica
- deficiențele de cofactor ale biopterinei
- boala urinei cu miros de sirop de arțar
- citrulinemia
- homocistinuria
- tirozinemia de tip I
- tirozinemia de tip II
- tirozinemia de tip III
- tirozinemia neonatală tranzitorie
- argininemia
- aciduria arginino-succinică
- 5-oxoprolinuria I
- deficitul de tip I carbamil-fosfat-sintetazei
- hipermetioninemia
- sindromul de tip I cu hiperamoniemie, hiperornitinemie, homocitrulinemie (HHH)
- hiperornitinemie cu atrofie de girus

### TULBURĂRI ALE ACIZILOR GRAȘI

- Deficitul de MCAD
- Deficitul de LCHAD
- Deficitul de VLCAD
- Deficitul reductazei 2,4-dienoil-CoA tip I
- Deficitul multiplu de acil-CoA-dehidrogenază
- Deficitul acil-CoA-DH cu lanț scurt
- Deficitul hidroxiacil-CoA-DH cu lanț scurt
- Deficitul proteinei multifuncționale

### DEFECTELE CICLULUI CARNITINEI

- deficitul carnitin /acilcarnitin-translocazei
- deficitul carnitin-palmitoil-transferazei de tip I
- deficitul carnitin-palmitoil-transferazei de tip II

### TULBURĂRI ALE ACIZILOR ORGANICI

- aciduria glutarică tip I
- aciduria isovalerică
- aciduria metilmalonică
- aciduria propionică
- aciduria glutarică tip II (sau deficitul MAD sau deficitul multiplu-CoA-carboxilazei)
- deficitul beta-ketotiolazei
- deficitul 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liazei (HMG-CoA-liaza)
- deficitul isobutiril-CoA-DH
- deficitul 2-metilbutiril-CoA-DH
- deficitul 3-metilcrotonil-CoA-carboxilazei
- deficitul 3-metilglutaconil-CoA-hidratazei
- deficitul metilmalonil-CoA-mutazei

#### Newborn screening STANDARD (90 €)

- hipotiroidia
- sindromul adrenogenital
- galactozemia
- deficitul de biotinidază
- defectele de metabolism al carnitinei
- prezența anticoagulanților EDTA în proba de sânge

#### Newborn screening PLUS (115 €)

- hipotiroidia
- sindromul adrenogenital
- galactozemia
- deficitul de biotinidază
- defectele de metabolism al carnitinei
- sicklemia**
- talasemia minoră**
- alte boli cu hemoglobine anormale**
- prezența anticoagulanților EDTA în proba de sânge

#### Newborn screening EXTRA (125 €)

- hipotiroidia
- sindromul adrenogenital
- galactozemia
- deficitul de biotinidază
- defectele de metabolism al carnitinei
- fibroza chistică**
- prezența anticoagulanților EDTA în proba de sânge

#### Newborn screening EXTRA-PLUS (140 €)

- hipotiroidia
- sindromul adrenogenital
- galactozemia
- deficitul de biotinidază
- defectele de metabolism al carnitinei
- sicklemia**
- talasemia minoră**
- alte boli cu hemoglobine anormale**
- fibroza chistică**
- prezența anticoagulanților EDTA în proba de sânge

#### Newborn screening EXTINS (150 €)

- hipotiroidia
- sindromul adrenogenital
- galactozemia
- deficitul de biotinidază
- defectele de metabolism al carnitinei
- fibroza chistică**
- sicklemia**
- talasemia minoră**
- alte boli cu hemoglobine anormale**
- deficit de Glucoza 6 fosfat dehidrogenaza**
- prezența anticoagulanților EDTA în proba de sânge