

ALLEGATO

Tabella 1. Malattie metaboliche ereditarie oggetto di screening neonatale con metodica di massa tandem						
Malattia	Acronimo	Numero MIM	Gruppo (**)	Denominazione del Gruppo Patologia (D.M 279/2001 All. N.1)	Cod. di esenzione (D.M 279/2001 All. N.1)	Marker primari (vedi legenda****)
Fenilchetonuria*	PKU	261600	AA	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMMINOACIDI	RCG040	Phe
Iperfenilalaninemia benigna	HPA	261600				Phe
Deficit della biosintesi del cofattore bioterina	BIOPT (BS)	261640				Phe
Deficit della rigenerazione del cofattore bioterina	BIOPT (REG)	261630				Phe
Tirosinemia tipo I	TYR I	276700				SUAC
Tirosinemia tipo II	TYR II	276600				Tyr
Malattia delle urine a 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-Iddosi 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)	Cbl D	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 tipo 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		O DELLE LIPOPROTEINE		C0 bassa
Deficit di carnitina palmitoil-trasferasi 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-trasferasi II	CPT II	600650				C16 C18:2 C18:1 C18



Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga	VLCAD	609575	FAO	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO	RCG070	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:

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



Tabella 2. Malattie metaboliche ereditarie oggetto di screening neonatale con metodiche diverse dalla spettrometria di massa tandem				
Malattia	Acronimo	Numero MIM	Denominazione del Gruppo Patologia (D.M 279/2001 All. N.1)	Cod. di esenzione (D.M 279/2001 All. N.1)
Galattosemia	GALT	230400	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEI CARBOIDRATI	RCG060
Difetto di biotinidasi	BTD	253260	DISTURBI DEL METABOLISMO E DEL TRASPORTO DEGLI AMINOACIDI	RCG040

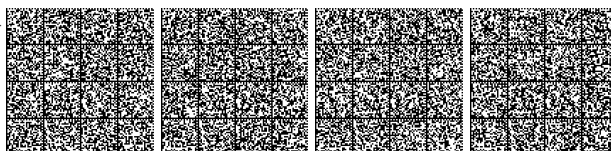


Tabella 3. Malattie metaboliche ereditarie che entrano in diagnosi differenziale con le malattie oggetto di screening neonatale con metodica di massa tandem elencate in tabella 1 in quanto condividono i biomarcatori primari

Malattia	Acronimo	Numero MIM	Marker condiviso (vedi legenda*)
Tirosinemia tipo III	TYR III	276710	Tyr
Deficit di glicina N-metiltransferasi	GNMT	606664	Met
Deficit di metionina adenosiltransferasi	MAT	250850	Met
Deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi	SAHH	613752	Met
Acidurie 3-metil glutaconiche	3MGCA		C5-OH
Deficit di 3-metilcrotonil-CoA carbossilasi	3MCC	210200	C5-OH
Deficit di 2-metil 3-idrossibutiril-CoA deidrogenasi	2M3HBA	300438	C5:1 C5-OH
Deficit di Isobutiril-CoA deidrogenasi	IBG	271980	C4
Deficit di acil-CoA deidrogenasi a catena corta	SCAD	606885	C4

* Legenda della nomenclatura dei marcatori primari:

Acilcarnitine	
C4	= Acilcarnitina (4 atomi di carbonio) satura
C5:1	= Acilcarnitina (5 atomi di carbonio) monoinsatura
C5-OH	= Acilcarnitina (5 atomi di carbonio) satura idrossilata
Aminoacidi	
Met	= Metionina
Tyr	= Tirosina

