

Elenco delle patologie indagate dal test espanso standard compreso nel servizio di crioconservazione:

Aminoacidi

- Aciduria Argininosuccinica
- Citrullinemia
- Omocistinuria
- Ipermetioninemia
- MSUD
- Fenilchetonuria (PKU)
- Iperfenilalaninemie
- Tirosinemia

Ossidazione degli acidi grassi

- Deficienza di Carnitina/Acilocarnitina Translocasi
- LCHAD
- MCAD
- Acidemia Glutarica Tipo II
- CPT-II
- SCAD
- Deficienza TFP
- VLCAD

Acidi Organici

- HMG
- Acidemia Glutarica Tipo I (GA I)
- Acidemia Isovalerica (IVA)
- Deficienza 3MCC
- Deficienza 3-Metilglutaconil-CoA Idratase
- MMA
- Deficienza 3-Chetotiolase
- Acidemia Propionica (PA)
- Deficienza Multipla - CoA Carbossilase

Elenco delle patologie indagate dal test espanso completo opzionale:

Ossidazione Acidi Organici

- Deficienza di Carnitina/Acilocarnitina Translocasi
- Deficienza di Carnitina Transferasi Tipo I
- LCHAD
- Deficienza di 2,4-Dienoil-CoA Reduttasi
- MCAD
- Acidemia Glutarica Tipo II
- CPT-II
- SCAD
- Deficienza TFP
- VLCAD

Acidi Organici

- HMG
- Acidemia Glutarica Tipo I (GA I)
- Deficienza di Isobutiril-CoA Deidrogenasi
- Acidemia Isovalerica (IVA)
- Deficienza di 2-Methylbutiril-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 Acetoacetyl-CoA Tiolasi mitocondriale
- Acidemia Propionica
- Deficienza multipla di (CoA) Carbossilasi
- Aciduria Malonica

Aminoacidi

- Argininemia
- Aciduria Argininosuccinica
- 5-Ossoprolinuria
- Deficienza di Carbamioilfosfato Sintetase
- Citrullinemia
- Omocistinuria
- Ipermethioninemia

- Iperammonemia, Iperornithinemia, Omocitrullinemia (Sindrome)
- Iperornitinemia con Atrofia
- Malattia "Maple Syrup Urine"
- Fenilchetonuria
 1. Classica/Iperfenilalaninemia
 2. Cofattore Biopterina
- Tirosinemia
 1. Tirosinemia Transiente Neonatale
 2. Tirosinemia Tipo I
 3. Tirosinemia Tipo II
 4. Tirosinemia Tipo III

Altri

- Iperalimentazione
- Disturbi del fegato
- Gestione dei trigliceridi a media catena
- Presenza di EDTA Anticoagulanti nel campione di sangue
- Trattamento con Benzoato, Acido Pivalico, or Acido Valproico
- Deficienza di Assorbimento di Carnitina
- 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-Empimerasi
- Deficienza di Glucosio-6-Fosfato Deidrogenasi
- Emoglobinopatie
Emoglobina S, S/C, S/Beta-Talassemia, Malattie C, & E