

Panel Nu 100 enfermedades

Endocrinopatías (5)

1. Hipotiroidismo congénito
2. Hipertirotropinemia
3. Deficiencia nutricional de yodo
4. Hiperplasia suprarrenal congénita perdedora de sal
5. Hiperplasia suprarrenal congénita virilizante simple

Hemoglobinopatías (21)

6. Enfermedad de hemoglobina S (anemia de células falciformes)
7. Enfermedad de la hemoglobina S/C
8. Enfermedad de la hemoglobina S/C con alfa talasemia
9. Enfermedad de la hemoglobina S con alfa talasemia
10. Enfermedad de hemoglobina G Filadelfia
11. Enfermedad de la hemoglobina S con beta talasemia
12. Beta talasemia mayor
13. Enfermedad de la hemoglobina C con beta talasemia
14. Enfermedad de la hemoglobina D
15. Enfermedad de la hemoglobina E
16. Enfermedad de la hemoglobina E con beta talasemia
17. Enfermedad de la hemoglobina G Filadelfia con alfa talasemia
18. Enfermedad de la hemoglobina H
19. Enfermedad de hemoglobina C
20. Portador de hemoglobina S
21. Portador de hemoglobina C
22. Portador de rasgo alfa talasemia
23. Portador de rasgo beta talasemia
24. Portador de hemoglobina D
25. Portador de hemoglobina E
26. Portador de hemoglobina G Filadelfia

Aminoacidopatías y acidemias orgánicas (40)

27. Fenilcetonuria clásica (deficiencia de fenilalanina hidroxilasa)
28. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina I (GTPCH)
29. Fenilcetonuria por deficiencia de dihidropteridina reductasa (DHPR)
30. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina III (PTPS)
31. Fenilcetonuria por deficiencia de pterina carbinolamina deshidratasa (PCD)
32. Tirosinemia neonatal transitoria
33. Tirosinemia tipo I (hepatorrenal)
34. Tirosinemia tipo II (oculocutánea)

35. Tirosinemia tipo III (Hawkinsinuria 4HPPD)
36. Argininemia
37. Aciduria argininosuccínica
38. Citrulinemia tipo I
39. Citrulinemia tipo II
40. Defectos del cofactor de la biosíntesis de la biopterina
41. Defectos del cofactor de la regeneración de la biopterina
42. Atrofia girata
43. Síndrome HHH
44. Homocistinuria
45. Hipermetioninemia neonatal
46. Prolinemia
47. Hiperglicinemia no cetósica
48. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce clásica
49. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce intermedia
50. Deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa I
51. Deficiencia de ornitina transcarbamilasa
52. Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa
53. 3-metilcrotonilglicinuria
54. Acidemia isovalérica
55. Acidemia metilmalónica mut-
56. Acidemia metilmalónica mut0
57. Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa
58. Acidemia malónica
59. Deficiencia de 2-metil-3-hidroxibutiril-CoA deshidrogenasa
60. Acidemia propiónica
61. Deficiencia de 3-metilglutaconil-CoA hidratasa (3-MGA)
62. Deficiencia múltiple de carboxilasas
63. Deficiencia de cetotiolasa
64. Encefalopatía etilmalónica
65. Aciduria 3-hidroxi-isobutírica
66. Acidemia 2-metilbutirilglicinuria (2MBG)

Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos (15)

67. Defecto de la captación de carnitina
68. Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa I (hepática)
69. Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II
70. Deficiencia de carnitina acilcarnitina translocasa (CACT)
71. Deficiencia de VLCAD (acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga)
72. Deficiencia de LCAD (acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga)
73. Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial
74. Deficiencia de 2,4-dienoil-CoA reductasa (DECR)
75. Acidemia glutárica tipo I
76. Acidemia glutárica tipo II

- 77. Deficiencia de MCAD (acil-CoA deshidrogenasa de cadena media)
- 78. Deficiencia de SCHAD (3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena corta)
- 79. Deficiencia de MCKAT (3-cetoacil-CoA tiolasa de cadena media)
- 80. Deficiencia de SCAD (acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta)
- 81. Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica

Trastornos del metabolismo de azúcares (4)

- 82. Galactosemia clásica (deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa)
- 83. Galactosemia variante Duarte
- 84. Deficiencia de galactoquinasa
- 85. Deficiencia de epimerasa de galactosa

Otras alteraciones metabólicas (8)

- 86. Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa
- 87. Fibrosis quística
- 88. Deficiencia de biotinidasa
- 89. Deficiencia nutricional de carnitina fetal
- 90. Deficiencia nutricional de carnitina materna
- 91. Deficiencia nutricional de vitamina B12 fetal
- 92. Deficiencia nutricional de vitamina B12 materna
- 93. Encefalopatía etilmalónica

Enfermedades inmunológicas (1)

- 94. Síndrome de inmunodeficiencia combinada severa (SCID)

Enfermedades de depósito lisosomal (6)

- 95. Enfermedad de Gaucher
- 96. Enfermedad de Niemann-Pick (tipo A/B)
- 97. Enfermedad de Pompe
- 98. Enfermedad de Krabbe
- 99. Enfermedad de Fabry
- 100. Enfermedad de Hurler (MPS I)

Tiempo de entrega de resultados: 10 días hábiles

Tipo de muestra: sangre del talón en papel filtro

Momento de realización: se puede realizar a partir de las 24 horas de nacido, se recomienda pasando las 48 horas de vida.