

Panel Dseta 29 enfermedades

Endocrinopatías (4)

1. Hipotiroidismo congénito
2. Hipertirotoxinemia
3. Hiperplasia suprarrenal congénita variedad perdedora de sal
4. Hiperplasia suprarrenal congénita virilizante simple

Aminoacidopatías y acidemias orgánicas (20)

5. Fenilcetonuria clásica (deficiencia de fenilalanina hidroxilasa)
6. Fenilcetonuria por deficiencia de Biopterina I (GTPDH)
7. Fenilcetonuria por deficiencia de Biopterina II (DHPR)
8. Fenilcetonuria por deficiencia de Biopterina III (PAH)
9. Fenilcetonuria por deficiencia de Biopterina IV (PCD)
10. Tirosinemia transitoria neonatal
11. Tirosinemia tipo I (hepatorrenal)
12. Tirosinemia tipo II (oculocutánea)
13. Tirosinemia tipo III (Hawkinsinuria 4HPPD)
14. Argininemia
15. Acidemia argininosuccínica
16. Citrulinemia por deficiencia de argininosuccinatosintetasa
17. Citrulinemia por deficiencia de citrina
18. Atrofia girata
19. Síndrome HHH
20. Homocistinuria
21. Hipermetioninemia neonatal
22. Hiperargininemia no cetósica
23. Enfermedad de orina con olor a jarabe de maple clásica
24. Enfermedad de orina con olor a jarabe de maple intermedia

Trastornos del metabolismo de azúcares (2)

25. Galactosemia clásica (deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa)
26. Galactosemia variante Duarte

Otras alteraciones metabólicas (3)

27. Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa
28. Fibrosis quística
29. Deficiencia de biotinidasa

Tiempo de entrega de resultados: 15 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.