

Panel Gamma 55 enfermedades

Endocrinopatías (4)

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

Hemoglobinopatías (21)

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

Aminoacidopatías y acidemias orgánicas (27)

26. Fenilcetonuria clásica (deficiencia de fenilalanina hidroxilasa)
27. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina I (GTPDH)
28. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina II (DHPR)
29. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina III (PAH)
30. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina IV (PCD)
31. Tirosinemia neonatal transitoria
32. Tirosinemia tipo I (Hepatorrenal)
33. Tirosinemia tipo II (Oculocutánea)
34. Tirosinemia tipo III (Hawkinsinuria 4HPPD)

- 35. Citrulinemia tipo I
- 36. Citrulinemia tipo II
- 37. Homocistinuria
- 38. Hipermetioninemia neonatal
- 39. Hiperglicemia no cetósica
- 40. Enfermedad de orina con olor a jarabe de maple clásica
- 41. Enfermedad de orina con olor a jarabe de maple intermedia
- 42. 3-metilcrotonilglicinemia
- 43. Acidemia glutárica I
- 44. Acidemia 3-hidroxi-3-metilglutárica
- 45. Acidemia isobutírica
- 46. Acidemia isovalérica
- 47. Acidemia malónica
- 48. Acidemia metilmalónica mut-
- 49. Acidemia propiónica
- 50. Acidemia 2-metil-3-hidroxibutírica
- 51. Deficiencia de SCAD (acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta)
- 52. Deficiencia de MCAD (acil-CoA deshidrogenasa de cadena media)

Trastornos del metabolismo de azúcares (2)

- 53. Galactosemia clásica (deficiencia de la galactosa-1-fosfato uridiltransferasa)
- 54. Galactosemia variante Duarte

Otras alteraciones metabólicas (1)

- 55. Fibrosis quística

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.