Επίθετο νεογνού :	**Φύλο : ΘΗΛΥ**	**Ημ/νία Εξέτασης : 2/6/2010**
Ονοματεπώνυμο Μητέρας :		**Α/Μ Νεογνού :**

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΛΙΠΑΡΩΝ ΟΞΕΩΝ

ΑΣΘΕΝΕΙΑ	ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΤΙΜΕΣ
Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency		C6< 0.24 C8< 0.35 C10< 0.3 C10:1 < 0.22 C8/C2< 0.02 C8/C10 < 3
Long Chain 3 Hydroxyacyl Coa Dehydrogenase Deficiency		C16OH < 0.1 C16OH/C16 < 0.02 C18:1OH < 0.09
Trifunctional Protein Deficiency		C16OH < 0.1 C16OH/C16 < 0.02 C18:1OH < 0.09
Very Long Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency		C12:1 < 0.31 C14 < 0.65 C14:1 < 0.52 C14:1/C2 < 0.02 C14:1/C16 < 0.16
Short Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency		C4 < 1.02 C4/C3 < 0.65 C4/C2 < 0.05 C4/C8 < 22
Carnitine Palmitoyltransferase Deficiency Type I		C0 < 55 C0/(C16+C18) < 27.9 OR (C16+C18:1)/C2 > 0.1
Carnitine Palmitoyltransferase Deficiency Type II		C12 < 0.7 C14 < 0.65 C16 < 6.95 (C16+C18:1)/C2 < 0.45

Επίθετο νεογνού :	**Φύλο : ΘΗΛΥ**	**Ημ/νία Εξέτασης : 2/6/2010**
Ονοματεπώνυμο Μητέρας :		**Α/Μ Νεογνού :**

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΛΙΠΑΡΩΝ ΟΞΕΩΝ

ΑΣΘΕΝΕΙΑ	ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΤΙΜΕΣ
Glutaryl Coa Dehydrogenase Deficiency		C8 < 0.35 C10 < 0.03 C12 < 0.7 C12:1 < 0.31 C14:1 < 0.54 C8/C2 < 0.02
2,4 Dienoyl CoA Reductase Deficiency		C10:2 < 0.11
Carnitine / AcylCarnitine Translocase Deficiency		C14 < 0.65 C16 < 6.95 C18 < 1.82 C18:1 < 2.5 C14:1/C2 < 0.02 C0/(C16+C18) > 2.7 (C16+C18:1)/C2 < 0.45
Carnitine Uptake Defect		C0 > 10.4
Short Chain HydroxyAcyl Coa Dehydrogenase Deficiency		C4OH < 0.53 C6OH < 0.13
Medium Chain 3-Ketoacyl Coa Deficiency		C6OH < 0.13 C8 < 0.35 C3DC/C10 < 4 C8/C2 < 0.02 C8/C10 < 3

Επίθετο νεογνού :	**Φύλο : ΘΗΛΥ**	**Ημ/νία Εξέτασης : 2/6/2010**
Ονοματεπώνυμο Μητέρας :		**Α/Μ Νεογνού :**

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΟΡΓΑΝΙΚΩΝ ΟΞΕΩΝ

ΑΣΘΕΝΕΙΑ	ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΤΙΜΕΣ
3 Hydroxy - 3 Methyl Glutaryl CoA Lyase (HMG)		C5OH < 0.41 C6DC < 0.1 C5OH/C0 < 0.026 C5OH/C8 < 12.5
Glutaryl CoA Dehydrogenase Deficiency Type I		C5DC < 0.14 C5DC/C5OH < 1.5 C5DC/C8 < 2.5 C5DC/C16 < 0.09
Isobutyryl CoA Dehydrogenase Deficiency		C4 < 1.02 C4/C2 < 0.05 C4/C3 < 0.65
Isovaleryl CoA Dehydrogenase Deficiency		C5 < 0.4 C5/C0 < 0.023 C5/C2 < 0.027 C5/C3 < 0.48
2-Methylbutyryl CoA Dehydrogenase Deficiency		C5 < 0.4 C5/C0 < 0.023 C5/C2 < 0.027 C5/C3 < 0.48
3-Methylcrotonyl CoA Carboxylase Deficiency		C5OH < 0.41 C5OH/C0 < 0.026 C5OH/C8 < 12.5
3 Methylglutaconyl CoA Hydratase Deficiency		C5OH < 0.41 C5OH/C0 < 0.026 C5OH/C8 < 12.5

Επίθετο νεογνού :	**Φύλο : ΘΗΛΥ**	**Ημ/νία Εξέτασης : 2/6/2010**
Ονοματεπώνυμο Μητέρας :		**Α/Μ Νεογνού :**

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΟΡΓΑΝΙΚΩΝ ΟΞΕΩΝ

ΑΣΘΕΝΕΙΑ	ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΤΙΜΕΣ
Methylmalonyl CoA mutase(0,+) Deficiency		C3 < 4.9 C4DC < 0.6 C3/C2 < 0.23 C3/C16 < 2.1
Adenosyl Cobalamin Synthesis Defects (CblA,B)		C3 < 4.9 C3/C2 < 0.23 C3/C16 < 2.1
Methylmalonic Acidemia and Homocystinuria (CblC,D)		C3 < 4.9 C3/C2 < 0.23 C3/C16 < 2.1 C3/Methionine < 0.34
Maternal Vitamin B12 Deficiency		C3 < 4.9 C3/C2 < 0.23 C3/C16 < 2.1 C3/Methionine < 0.34
Mitochondrial Acetoacetyl CoA Thiolase Deficiency		C4OH<0.53 C5OH<0.41 C5:1<0.17 C5OH/C0<0.026
Propionyl CoA Carboxylase Deficiency (Propionic Acidemia)		C3 < 4.9 C3/C2 < 0.23 C3/C16 < 2.1
Holocarboxylase Synthetase Deficiency		C5OH < 0.41 C5OH/C0 < 0.026 C5OH/C8 < 12.5
Malonyl CoA Decarboxylase Deficiency (Malonic Aciduria)		C3DC < 0.19 C3DC/C10 < 4

Επίθετο νεογνού :	**Φύλο : ΘΗΛΥ**	**Ημ/νία Εξέτασης : 2/6/2010**
Ονοματεπώνυμο Μητέρας :		**Α/Μ Νεογνού :**

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΟΡΓΑΝΙΚΩΝ ΟΞΕΩΝ

ΑΣΘΕΝΕΙΑ	ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΤΙΜΕΣ
2 Methyl - 3 Hydroxybutyryl CoA Dehydrogenase Deficiency		C5OH < 0.41 C5:1 < 0.17 C5OH/C0 < 0.026 C5OH/C8 < 12.5
Ethylmalonic Encephalopathy		C4 < 1.02 C4/C3 < 0.5 (C4X C5)/C0 < 0.01
Formiminoglutamic Aciduria		C4 < 1.02 C4/C2 < 0.05 C4/C3 < 0.65

Επίθετο νεογνού :	**Φύλο : ΘΗΛΥ**	**Ημ/νία Εξέτασης : 2/6/2010**
Ονοματεπώνυμο Μητέρας :		**Α/Μ Νεογνού :**

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΑΜΙΝΟΞΕΩΝ

ΑΣΘΕΝΕΙΑ	ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΤΙΜΕΣ
Biopterin Biosynthesis Defects		Phenylalanine < 130 µmol/L Phenylalanine/Tyrosine < 2.82
Biopterin Regeneration Defects		Phenylalanine < 130 µmol/L Phenylalanine/Tyrosine < 2.82
Hyperphenylalaninemia		Phenylalanine < 130 µmol/L Phenylalanine/Tyrosine < 2.82
Phenylketonuria		Phenylalanine < 130 µmol/L Phenylalanine/Tyrosine < 2.82
Argininemia		Arginine< 32 µmol/L
Arginino Succinic Aciduria (ASA Lyase Deficiency)		ASA < 0.9 µmol/L Citrulline < 34.7 µmol/L ASA/Arginine < 0.3 Citrulline/Arginine < 6 Citrulline/Phenylalanine< 0.59
Carbamoylphosphate Synthetase Deficiency		Citrulline > 5.3 µmol/L Glutamine/Citrulline < 18 Glutamic Acid/Citrulline < 60 Citrulline/Phenylalanine > 0.1

Επίθετο νεογνού :	**Φύλο : ΘΗΛΥ**	**Ημ/νία Εξέτασης : 2/6/2010**
Ονοματεπώνυμο Μητέρας :		**Α/Μ Νεογνού :**

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΑΜΙΝΟΞΕΩΝ

ΑΣΘΕΝΕΙΑ	ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΤΙΜΕΣ
Ornithine Transcarbamylase Deficiency		Citrulline > 5.3 µmol/L Glutamine/Citrulline < 18 Glutamic Acid/Citrulline < 60 Citrulline/Phenylalanine > 0.1
Citrullinemia Type I		Citrulline < 34.7 µmol/L Citrulline/Arginine < 6 Citrulline/Phenylalanine < 0.59
Citrullinemia Type II		Citrulline < 34.7 µmol/L Citrulline/Arginine < 6 Citrulline/Phenylalanine < 0.59
Homocystinuria		Methionine < 46 µmol/L Methionine/Phenylalanine < 0.95
Methionine Adenosyltransferase (MAT I/III) Deficiency		Methionine < 46 µmol/L Methionine/Phenylalanine < 0.95
Maple Syrup Urine Disease (MSUD)		Leucine < 235 µmol/L Valine < 210 µmol/L Leucine/Alanine < 1.2 Leucine/Phenylalanine < 4 Valine/Phenylalanine < 4.8
MTHFR		Methionine > 12 µmol/L Methionine/Phenylalanine > 0.3
Tyrosinemia Type I		Tyrosine < 190 µmol/L

Επίθετο νεογνού :	**Φύλο : ΘΗΛΥ**	**Ημ/νία Εξέτασης : 2/6/2010**
Ονοματεπώνυμο Μητέρας :		**Α/Μ Νεογνού :**

ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΑΜΙΝΟΞΕΩΝ

ΑΣΘΕΝΕΙΑ	ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΤΙΜΕΣ
Tyrosinemia Type II		Tyrosine < 190 µmol/L
Tyrosinemia Type III		Tyrosine < 190 µmol/L
Transient neonatal Tyrosinemia		Tyrosine < 190 µmol/L

Επίθετο νεογνού :	**Φύλο : ΘΗΛΥ**	**Ημ/νία Εξέτασης : 2/6/2010**
Ονοματεπώνυμο Μητέρας :		**Α/Μ Νεογνού :**

ΑΛΛΑ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΑ - ΕΝΔΟΚΡΙΝΟΛΟΓΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ

ΑΣΘΕΝΕΙΑ	ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ	ΦΥΣΙΟΛΟΓΙΚΕΣ ΤΙΜΕΣ
Δραστικότητα Βιοτινιδάσης		
Υπερπλασία Επινεφριδίων (Salt Wasting 21 Hydroxylase Deficiency)		α) > 10 ημερών 17 OH PRG < 55 β) <=10 ημερών βάρος > 2500 17 OH PRG < 77 γ) <=10 ημερών βάρος < 2500 17 OH PRG < 88
Υπερπλασία Επινεφριδίων (Simple Virilizing 21 Hydroxylase Deficiency)		α) > 10 ημερών 17 OH PRG < 55 β) <=10 ημερών βάρος > 2500 17 OH PRG < 77 γ) <=10 ημερών βάρος < 2500 17 OH PRG < 88
Cystic Fibrosis		α) βάρος >= 2500, IRT < 77 β) βάρος < 2500, IRT < 110

Ο Υπεύθυνος Εργαστηρίου