

Novorozenecký screening

Přehled vyšetřovaných nemocí



Vyšetřované od 1. 6. 2016

- Vrozená funkce štítné žlázy
- Vrozená nedostatečnost tvorby hormonů v nadledvinách
- Vrozená porucha tvorby hlenu (cystická fibróza)
- Vrozená porucha látkové výměny aminokyseliny fenylalaninu
- Argininémie
- Citrulinémie I. typu
- Vrozená porucha látkové výměny větvených aminokyselin (nemoc „javorového sirupu“)
- Homocystinurie z deficitu cystathionin beta-syntázy (CBS), pyridoxin non-responzivní forma
- Homocystinurie z deficitu methyltetrahydrofolát reduktázy
- Glutarová acidurie typ I

- Izovalerová acidurie
- Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin se středně dlouhým řetězcem
- Deficit 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s dlouhým řetězcem
- Deficit acyl-CoA dehydrogenázy mastných kyselin s velmi dlouhým řetězcem
- Deficit karnitinpalmitoyltransferázy I
- Deficit karnitinpalmitoyltransferázy II
- Deficit karnitinacylkarnitintranslokázy
- Deficit biotinidázy

Nově vyšetřované od ledna 2022

- Spinální svalová atrofie (SMA)
- Těžké kombinované imunodeficiencie (SCID)