

Trastornos de la oxidación de ácidos grasos

Analito o enzima	Trastorno (s)	Gen (s)
C0 bajo	Deficiencia del transportador de carnitina Deficiencia materna del transportador de carnitina durante NBS	SLC22A5 SLC22A5
C0 elevado; C0 / C16 + C18	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa I (CPT1)	CPT1A
C4 elevado	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD) Encefalopatía etilmalónica (EE) Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa (IBDH)	ACADS ETHE1 ACAD8
C4-OH elevado	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media / corta (M / SCHAD) Deficiencia de 3-hidroxiisobutiril-CoA hidrolasa (HIBCH)	HADH HIBCH
C4 elevado, C5	Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (también conocida como acidemia glutárica tipo II) Encefalopatía etilmalónica Deficiencia del transportador de riboflavina	ETFA, ETFB, ETFDH ETHE1 SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3
C8 elevado, C6, C10 C14: 1	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) Deficiencia de	ACADM
elevado, C14	acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)	ACADVL
C16 elevado, C16: 1, C18, C18: 1	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II (CPT2) Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa (CACT)	CPT2 SLC25A20
C16-OH +/- C18: 1-OH elevado y otras cadenas largas	Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD) Deficiencia de proteína trifuncional (TFP)	HADHA HADHA, HADHB

Acidemias orgánicas

Analito o enzima	Trastorno (s)	Gen (s)
C3 elevado	Acidemia metilmalónica Acidemia propiónica Deficiencia materna severa de B12 durante NBS	MUT, MMAA, MMAB, MMADHC, ABCD4, HCFC1, LMBRD1, MMACHC, MCEE PCCA, PCCB N / A
C3-DC elevado	Acidemia malónica	MLYCD
C5 elevado	Acidemia isovalérica (IVA) Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta ramificada (SBCAD) Artefacto relacionado con antibióticos (derivado del ácido piválico)	IVD ACADSB N / A
C5-DC elevado	Acidemia glutárica tipo I (GA I)	GCDH
C5-OH elevado	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3MCC) Deficiencia materna de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa durante la deficiencia de beta-cetotilasa (BKT) de NBS Deficiencia de carboxilasa múltiple (MCD) Deficiencia de biotinidasas Deficiencia de holocarboxilasa (HCD) Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril (HMG) -CoA liasa Acidemia 2-metil-3-hidroxiisobutírico (2M3HBA) Aciduria 3-metilglutacónica (3MGA)	MCCC1, MCCC2 MCCC1, MCCC2 ACAT1 BTD, HLCS BTD HLCS HMGCL HSD17B10 AGK *, AUH, CLPB, DNAJC19, OPA3, SERAC1, TAZ, TMEM70

Aminoacidopatías y trastornos del ciclo de la urea

Analito o enzima	Trastorno (s)	Gen (s)
Arginina elevada	Deficiencia de arginasa	ARG1
Citrulina elevada	Deficiencia de argininosuccinato liasa (también conocida como aciduria argininosuccínica) Citrulinemia tipo I Deficiencia de citrina Deficiencia de dihidroipoamida deshidrogenasa Deficiencia de piruvato carboxilasa	ASL ASS1 SLC25A13 DLD ordenador personal
Citrulina baja	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC) Deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa I (CPSI) Deficiencia de N-acetilglutamato sintasa (NAGS)	cuerpos de cadetes militares CPS1 NAGS
Leucina elevada	Enfermedad de la orina con jarabe de arce	BCKDHA, BCKDHB, DBT, PPM1K
Metionina elevada	Deficiencia de cistationina beta-sintasa (también conocida como homocistinuria clásica) Hipermetioninemia	CBS AHCY, GNMT, MAT1A
Fenilalanina elevada	Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa Deficiencia de cofactor BH4 Fenilalanina, tirosina y triptófano hidroxilasas Deficiencia de co-chaperona de choque térmico	PAH GCH1, PCBD1, PTS, QDPR, SPR DNAJC12 *
Prolina elevada	Hiperprolinemia	ALDH4A1, PRODH
Succinilacetona elevada	Tirosinemia tipo I	FAH
Tirosina elevada	Tirosinemia tipo I, II o III	FAH, HPD, TAT

Trastornos por almacenamiento lisosómico y otros trastornos

Analito o enzima	Trastorno (s)	Gen (s)
Biotinidasa baja	Deficiencia de biotinidasa	BTD
Galactosa total elevada	Galactosemia	GALT, GALE, GALK
GALT bajo	Galactosemia debido a deficiencia de galactosa-1-fosfato uridililtransferasa (GALT) Deficiencia de	GALT
G6PD bajo	glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD)	G6PD
Alfa glucosidasa baja	Enfermedad de Pompe	GAA
Galactocerebrosidasa baja	Enfermedad de Krabbe	GALC
Alfa-galactosidasa baja	Enfermedad de Fabry	GLA
Beta-glucocerebrosidasa baja	Enfermedad de Gaucher	GBA *
Esfingomielinasa ácida baja	Niemann-Pick tipos A y B	SMPD1
Iduronidasa baja	Mucopolisacaridosis tipo I	IDUA
Baja iduronato-2-sulfatasa	Mucopolisacaridosis tipo II	IDS

* Las pruebas de estos genes no están disponibles actualmente en Invitae.

Toda la información basada en literatura publicada a abril de 2017.

Esta tabla se basa en las hojas ACT del American College of Medical Genetics and Genomics (https://www.acmg.net/ACMG/Publications/ACT_Sheets_and_Algorithms_confirmatorios/NBS_ACT_Sheets_and_Algorithm_Table/ACMG/Publications/ACT_Sheets_and_Confirmation_Algorithms/NBS_ACT_Sheets_and_Algorithms-htc222px-a-ht-act.), excepto donde se indique.

DLD PMID: 27896107, DNAJC12 PMID: 28132689, G6PD PMID: 20539275, HIBCH PMID: 26026795, MPS I PMID: 25444528, MPS II PMID: 26369786, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3 PMID: 21110228