

GRUPPO	MALATTIA	SIGLA
AA	Fenilchetonuria	PKU
AA	Iperfenilalaninemia benigna	H-PHE
AA	Deficit biosintesi cofattore bioterina	BIOPT (BS)
AA	Deficit rigenerazione cofattore bioterina	BIOPT (REG)
AA	Tirosinemia tipo I	TYR I
AA	Tirosinemia tipo II	TYR II
AA	Malattia delle urine allo sciroppo d'acero	MSUD
AA	Omocistinuria (deficit di CBS)	HCY
OA	Acidemia glutarica tipo I	GA I
OA	Acidemia Isovalerica	IVA
OA	Deficit del Beta-chetotilasi	BKT
OA	Aciduria 3-Idrossi 3-metil glutarica	HMG
OA	Acidemia Propionica	PA
OA	Acidemia Metilmalonica (Mut)	MUT
OA	Acidemia Metilmalonica (CblA)	Cbl A
OA	Acidemia Metilmalonica (CblB)	Cbl B
OA	Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria (CblC)	Cbl C
OA	Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria (CblD)	Cbl D
OA	Deficit del 2-Metil butirril-CoA deidrogenasi	2MBG
OA	Aciduria Malonica	MAL
OA	Deficit Multiplo delle carbossilasi	MCD
UCD	Citrullinemia tipo I	CIT
UCD	Citrullinemia tipo II (deficit di Citrina)	CIT II
UCD	Acidemia Argininosuccinica	ASA
FAO	Deficit del trasporto della carnitina	CUD
FAO	Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi (L)	CPT Ia
FAO	Deficit Carnitina/acil-carnitina translocasi	CACT
FAO	Deficit di Carnitina palmitoil-transferasi II	CPT II
FAO	Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena molto lunga	VLCAD
FAO	Deficit della proteina trifunzionale	TFP
FAO	Deficit dell'idrossiacil CoA deidrogenasi a catena lunga	LCHAD
FAO	Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena media	MCAD
FAO	Deficit del 3-OH acil-CoA deidrogenasi a catena media/corta	M/SCHAD
FAO	Acidemia glutarica tipo II	GA2
Disturbi Metabolismo trasp. carboidrati	Galattosemia	GAL
Disturbi del Metabolismo trasp. aminoacidi	Difetto di biotinidasi	BTD
AA	Tirosinemia tipo III	TYR III
AA	Deficit di glicina N-metiltransferasi	GNMT
AA	Deficit di Metionina adenosiltransferasi	MAT
AA	Deficit di S-adenosilomocisteina idrolasi	SAHH
OA	Acidurie 3-metil glutaconiche	3MGCA
OA	Deficit del 3-Metil crotonil-CoA carbossiali	3MCC
OA	Aciduria 2-Metil 3-idrossi butirrico	2M3HBA
OA	Deficit del Isobutirril-CoA deidrogenasi	IBG
FAO	Deficit dell'acil CoA deidrogenasi a catena corta	SCAD