



# **RITKA BETEGSÉGEK**

## **LABORATÓRIUMI DIAGNOSZTIKÁJA**

### **A SZTE GYERMEKKLINIKÁN**

#### **1. Anyagcsere betegségek újszülöttkori szűrővizsgálata**

- **Galactosaemia**
- **Congenitalis hypothyreosis**
- **Biotinidáz defektus**
- **23 anyagcsere betegség tandem tömegspektrometriával (MS/MS)**

## Tandem tömegspektrometriával (MS/MS) szűrt anyagcsere betegségek

Betegségcsoport	Betegség
<b>Aminoacidopathiák</b>	Phenylketonuria (PKU) Jávorfaszörp betegség (MSUD) Tyrosinaemia I és II Homocystinuria
<b>Urea ciklus zavarok</b>	Citrullinaemia I (argininoszukcinát-szintáz hiány) Citrullinaemia II (argininoszukcinát-liáz hiány)
<b>Organikus acidaemiák/aciduriák</b>	Propionsav acidaemia (propionil-CoA-karboxiláz hiány) Metilmalonsav acidaemia (metilmalonil-CoA-mutáz hiány) Izovaleriánsav acidaemia (izovaleril-CoA-dehidrogenáz hiány) Metilkrotonil-CoA-karboxiláz hiány 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA-liáz hiány Béta-ketotioláz hiány Multiplex karboxiláz hiány Glutársav aciduria I (glutaril-CoA-dehidrogenáz hiány)
<b>Zsírsav oxidációs zavarok</b>	Rövidláncú acil-CoA-dehidrogenáz (SCAD) hiány Középláncú acil-CoA-dehidrogenáz (MCAD) hiány Hosszúláncú acil-CoA-dehidrogenáz (LCAD) hiány Hosszúláncú hidroxiacil-CoA-dehidrogenáz (LCHAD) hiány Multiplex acil-CoA-dehidrogenáz hiány (Glutársav aciduria II)
<b>Karnitin anyagcsere zavarok</b>	Karnitin-palmitoil-transzferáz I (CPT I) hiány Karnitin-palmitoil-transzferáz II (CPT II) hiány Karnitin transzport zavara

## **2. Anyagcsere betegségek diagnosztikája MS/MS és vizelet GC-MS vizsgálatokkal**

**(MS/MS eltérést mutató betegségek, organikus aciduriák, kreatin deficiens szindrómák)**

## **3. Enzimdiagnosztika**

- **Alfa-L-iduronidáz (Hurler/Scheie)**
- **Savi alfa-glukozidáz (Pompe)**
- **Alfa-galaktozidáz (Fabry)**
- **Beta-glukozidáz (Gaucher)**
- **Arilszulfatáz A (metachromatikus leukodystrophia)**
- **Hexózaminidáz A+B (Tay-Sachs/Sandhoff)**

## 4. Molekulári genetikai vizsgálatok

<b>Diseases</b>	<b>Methods</b>	<b>N° (2007-2009)</b>
<b>Alport syndrome, X-linked form</b>	Collagen, type IV, alpha 5 gene segregation analysis with 3 STR markers	70
<b>Alport syndrome, autosomal recessive form</b>	Collagen, type IV, alpha 3 and 4 gene segregation analysis with 3 STRs	30
<b>Celiac disease</b>	DQB1 allele genotyping	240
<b>Cystic fibrosis</b>	19 mutations analysis (INNO-LiPA CFTR19, INNOGENETICS, Gent, Belgium)	224
<b>Duchenne/Becker muscular dystrophy</b>	Deletion analysis in multiplex PCRs and segregation analysis with 8 STR markers	70
<b>Gilbert syndrome</b>	TATAA box analysis	200
<b>Polycystic kidney disease, autosomal dominant and recessive form</b>	Gene segregation analysis with STR markers	112+20
Achondroplasia	G380R and N540K mutations in the FGFR3 gene	9
Acrodermatitis enteropathica	SLC39A4 mutation analysis (sequencing)	3
Ectodermal dysplasia	X chromosome segregation analysis with 3 STRs and mutation analysis	13
Hemochromatosis	C282 mutation analysis	50
Infantile-onset ascending spastic paralysis with bulbar involvement	ALS2 (ALSIN gene) mutation analysis (collaboration)	2
Lesch-Nyhan syndrome	X chromosome segregation analysis with STR markers	10
Marfan syndrome	fibrillin 1 gene segregation analysis (6 markers)	114
Myotubular myopathy	collaboration	2
Osteogenesis imperfecta	Collagen, type I, alpha 1 and 2 gene segregation analysis with 8 STR markers	50