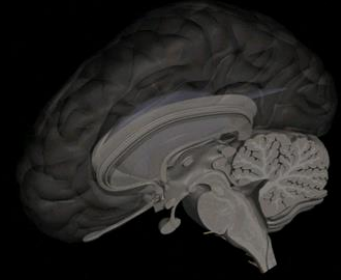


ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO EN PEDIATRÍA
SOSPECHA CLÍNICA, DIAGNÓSTICO Y ENFRENTAMIENTO

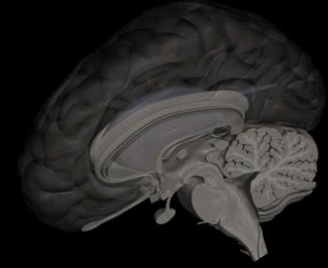
DR. PATRICIO GUERRA
NEURÓLOGO INFANTIL Y ADOLESCENTES
MAGÍSTER NEUROCIENCIAS-BIOLOGÍA DEL COMPORTAMIENTO
HOSPITAL PUERTO MONTT



OBJETIVOS CLASE ENFERMEDADES METABÓLICAS (EIM) EN PEDIATRÍA:

- CONOCER LA PRESENTACIÓN CLÍNICA DE LOS EIM EN PEDIATRÍA
- SER CAPAZ DE SOSPECHAR EIM EN BASE A SIGNOS Y SÍNTOMAS CARÁCTERÍSTICOS
- CONOCER LOS PRINCIPALES GRUPOS DE EIM
- SER CAPAZ DE HACER UN ESTUDIO DE LABORATORIO BÁSICO ANTE SOSPECHA DE EIM
- SER CAPAZ DE DERIVAR OPORTUNAMENTE A ESPECIALISTA A PACIENTE CON SOSPECHA DE EIM

ALTERACIONES GENÉTICAS FUNCIONALES



-ERROR GENÉTICO HABITUALMENTE EN UN GEN ÚNICO CAUSANDO AUSENCIA TOTAL O PARCIAL O FALLA DE FUNCIONAMIENTO ENZIMÁTICO



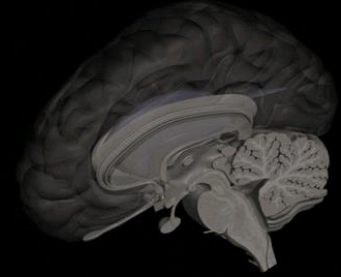
A B C D

FENILALANINA



FaHx

TIROSINA



FALLA FAHx:

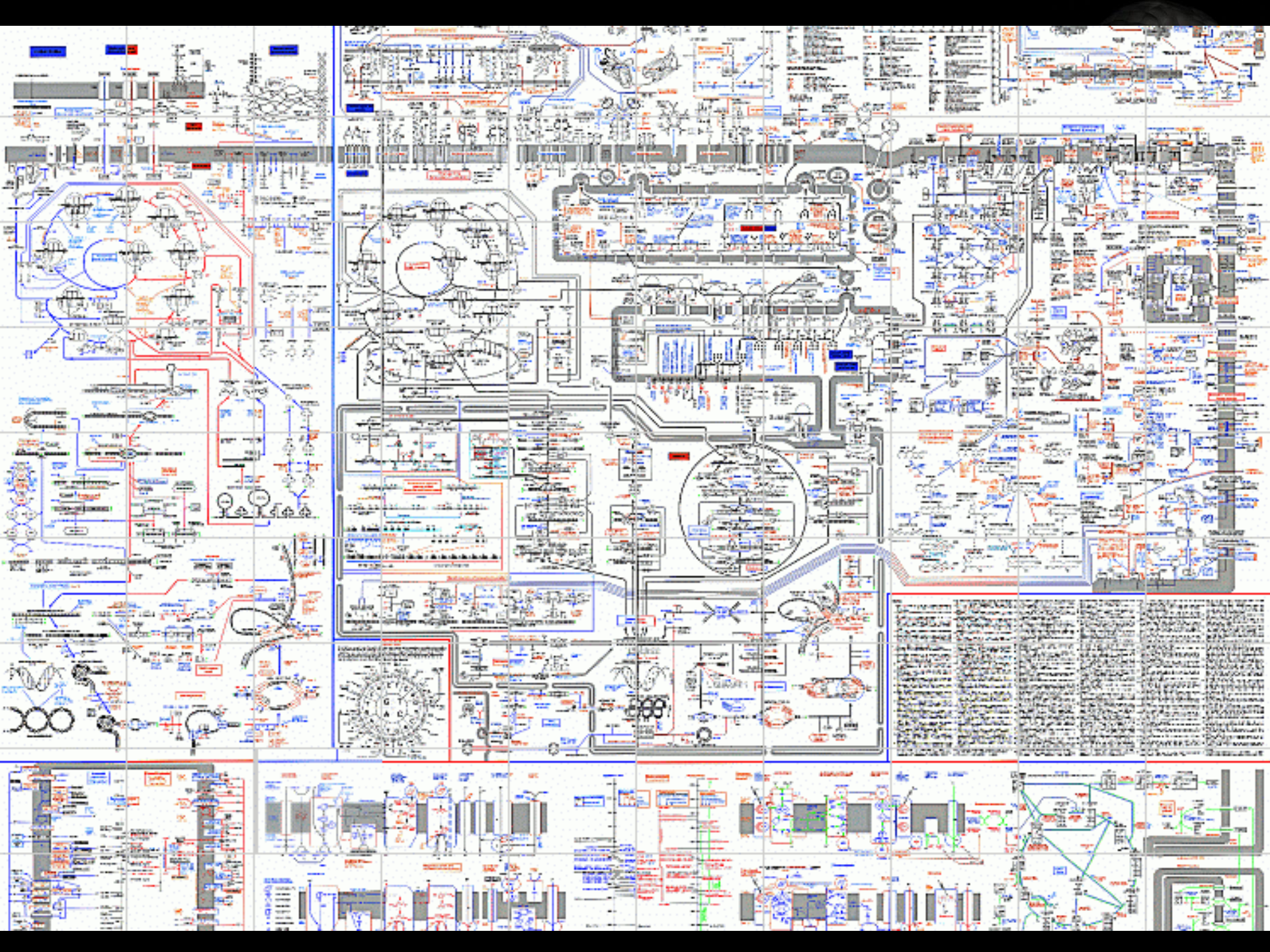
FENILKETONURIA



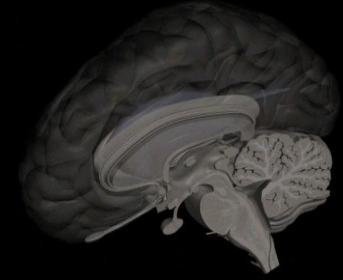
FENILALANINA

TIROSINA





ERRORES CONGÉNITOS METABOLISMO



-BAJA FRECUENCIA

-FALLA ORIGEN GENÉTICO PROCESOS BIOQUÍMICOS A NIVEL INTRACELULAR

-VARIABILIDAD CLÍNICA SEGÚN PORCENTAJE COMPROMISO ENZIMÁTICO

-PRESENTACIÓN HABITUAL CON SINTOMATOLOGÍA NEUROLÓGICA

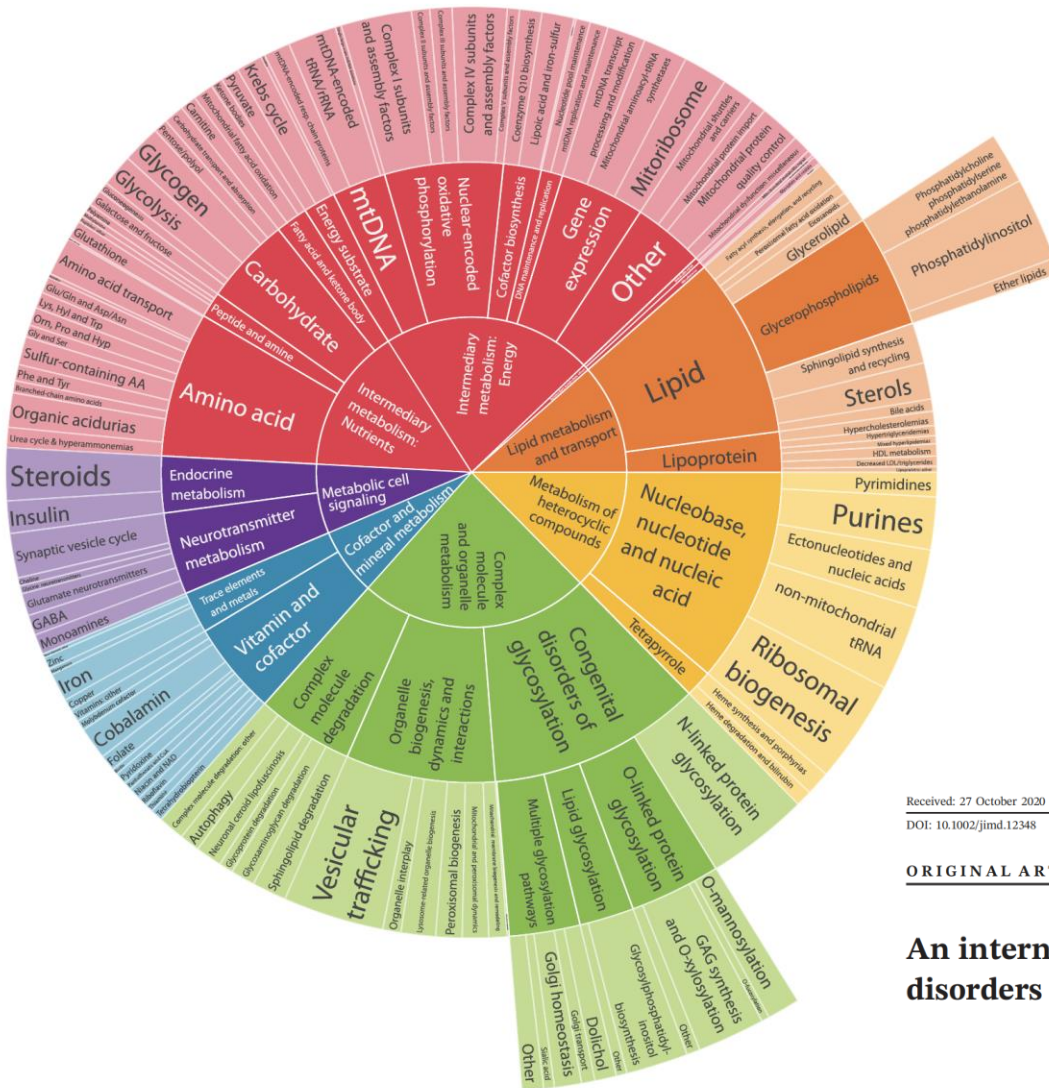
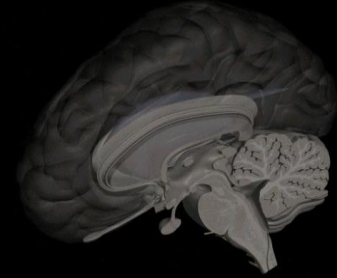
-EVOLUCIÓN PROGRESIVA O EN FORMA DE CRISIS METABÓLICA

-PRESENTACIÓN NEONATAL A EDAD ADULTA

-DIFÍCIL DIAGNÓSTICO (*“lo que no se conoce, no se busca”*)

-SISTEMAS TAMIZAJE

-IMPORTANTE SOSPECHA CLÍNICA



Received: 27 October 2020 | Revised: 15 December 2020 | Accepted: 16 December 2020

DOI: 10.1002/jimd.12348

ORIGINAL ARTICLE



An international classification of inherited metabolic disorders (ICIMD)

J Inher Metab Dis. 2021;44:164–177.

FIGURE 1 Sunburst chart depicting the hierarchical nature of the International Classification of Inherited Metabolic Disorders. The size of each section of the chart is directly proportional to the number of disorders in that group. For an interactive version of the chart incorporating a zoom function, please refer to www.icimd.org



Errores innatos
del metabolismo
(enfermedades
metabólicas)

Enfermedades
mitocondriales

Enfermedades
peroxisomales

Enfermedades
lisosomales

Trastornos ciclo
urea

Trastornos beta-
oxidación

Aminoacidopatías

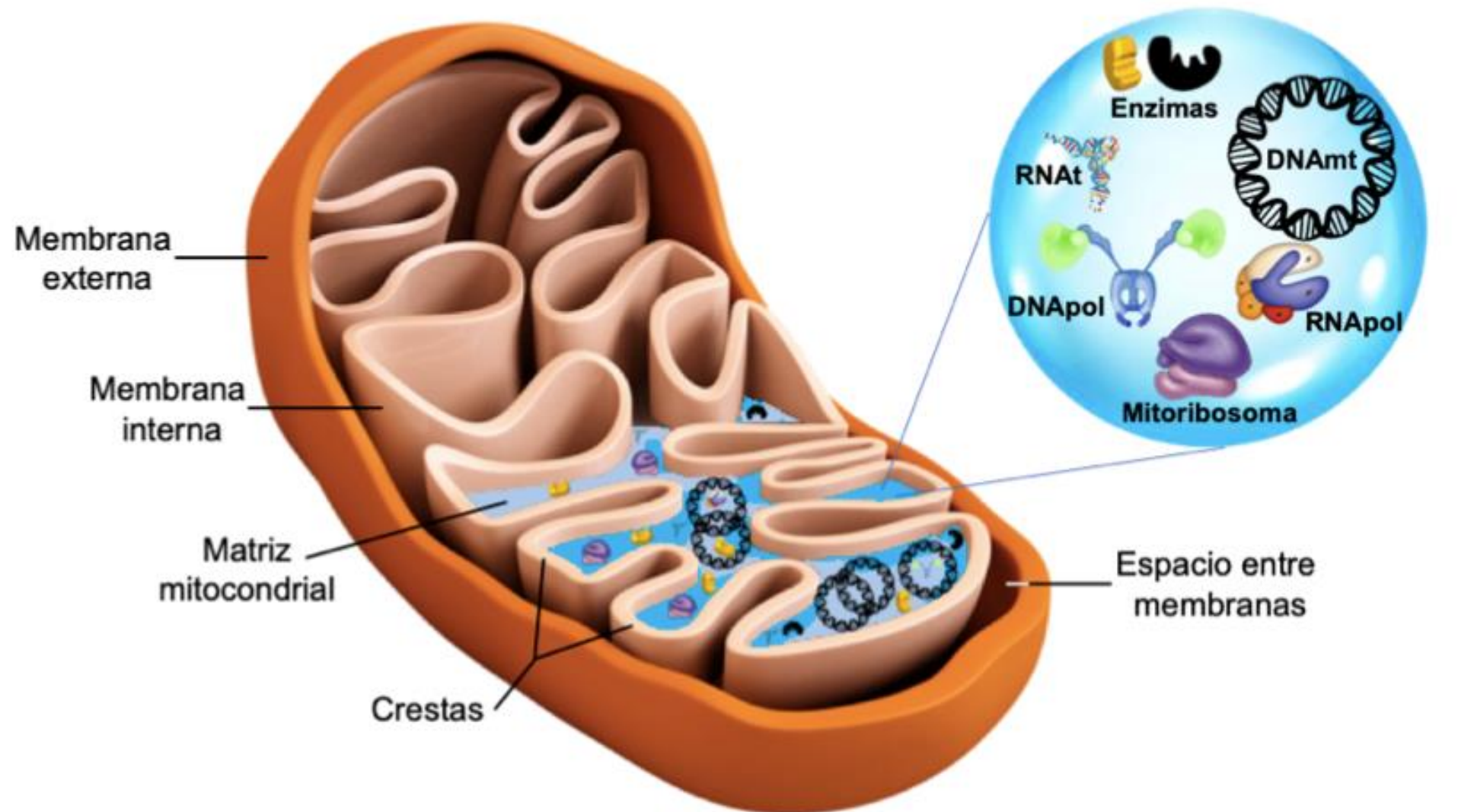
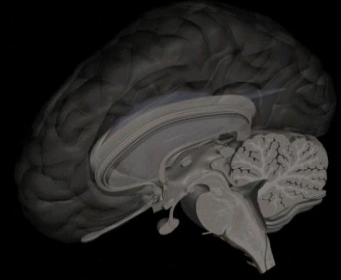
EIM metales

EIM purinas

EIM hidratos
carbono

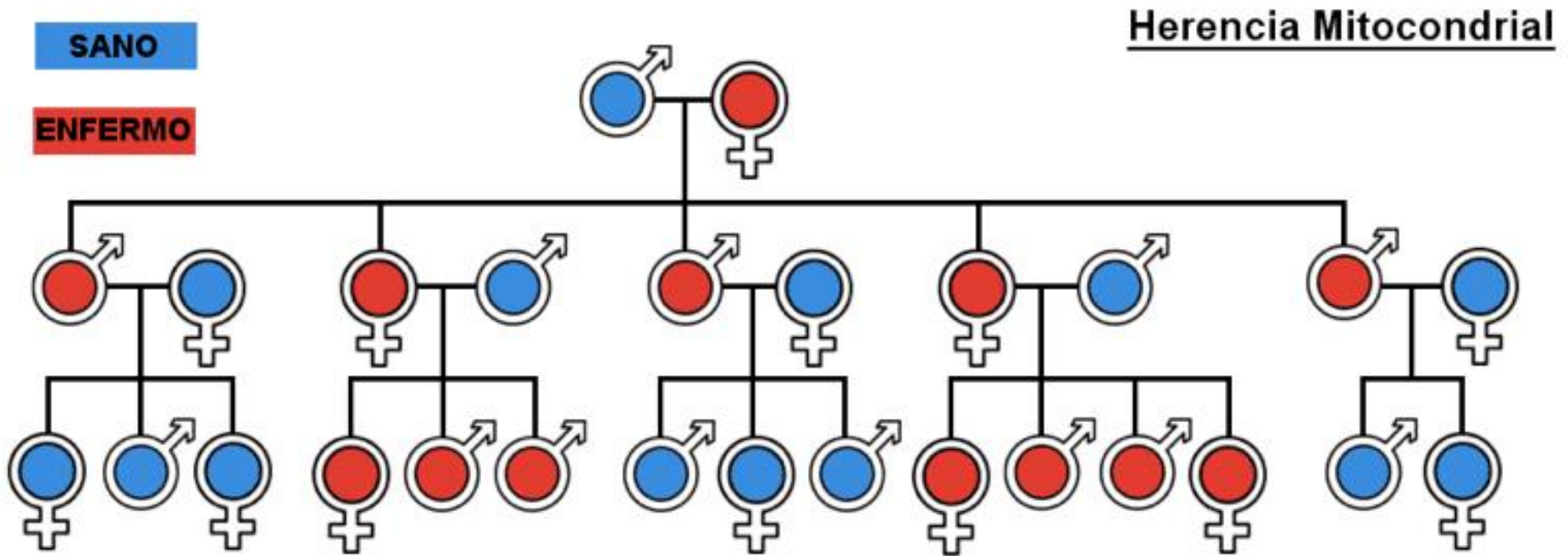
ERRORES CONGÉNITOS METABOLISMO

-ENFERMEDADES MITOCONDRIALES



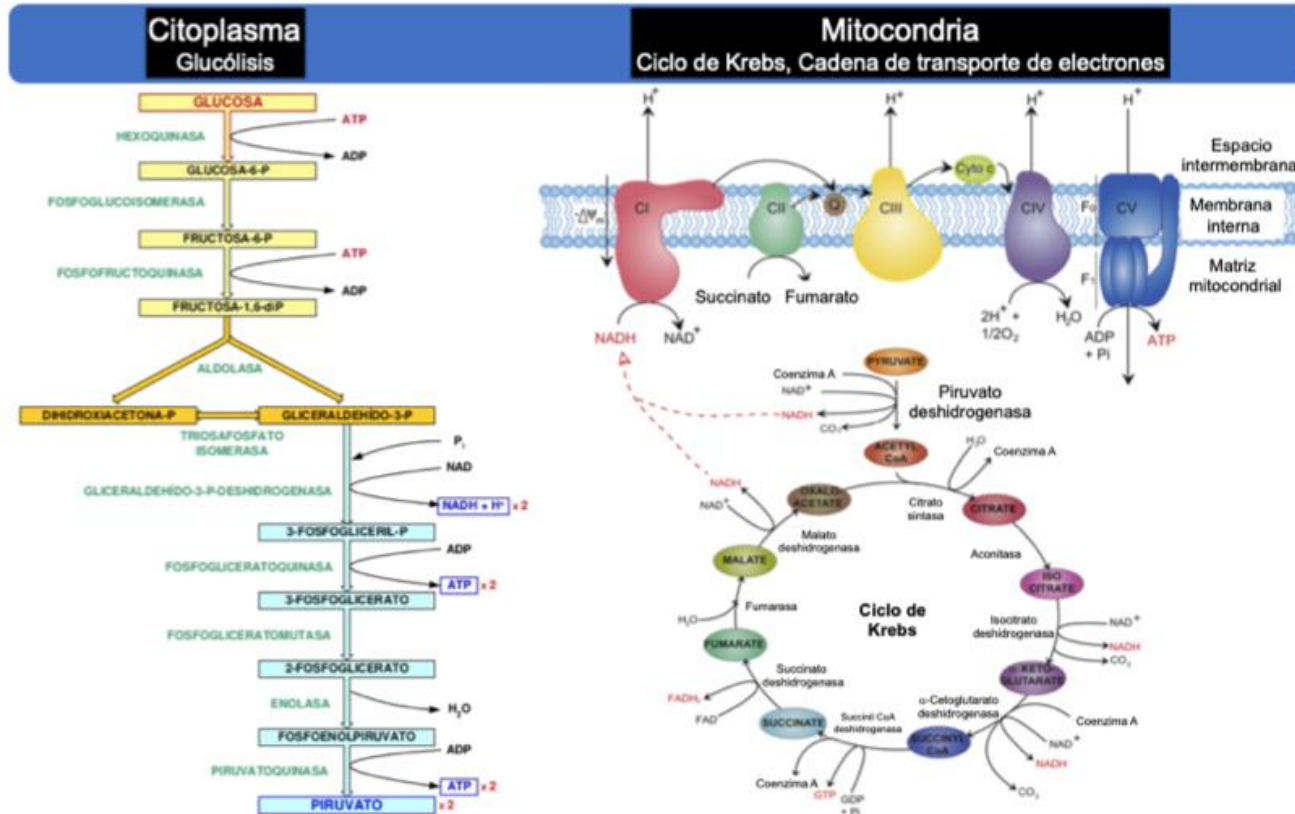
ERRORES CONGÉNITOS METABOLISMO

-ENFERMEDADES MITOCONDRIALES

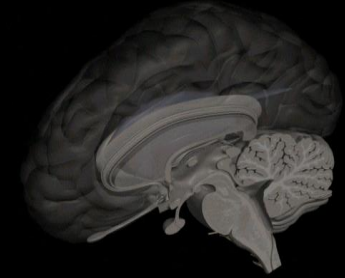


ERRORES CONGÉNITOS METABOLISMO

-ENFERMEDADES MITOCONDRIALES



ERRORES CONGÉNITOS METABOLISMO



-ENFERMEDADES MITOCONDRIALES

-ENFERMEDADES QUE AFECTAN CON PREFERENCIA TEJIDOS O SISTEMAS DE ALTO CONSUMO DE ENERGÍA

SNC: CUADROS CONVULSIVOS, AVC ATÍPICOS

CÓCLEA: SORDERA

RETINA: RETINOPATÍAS

MÚSCULO: MIOPATÍAS

CORAZÓN: MIOCARDIOPATÍAS HIPERTRÓFICAS

-A VECES SE PUEDE VER HERENCIA LIGADA AL X PERO EN PACIENTES HOMBRES Y MUJERES, EN OTROS CASOS SON MUTACIONES DE NOVO

-EN GENERAL, CUADROS PROGRESIVOS O QUE HACEN CRISIS ANTE MAYOR DEMANDA DE ENERGÍA

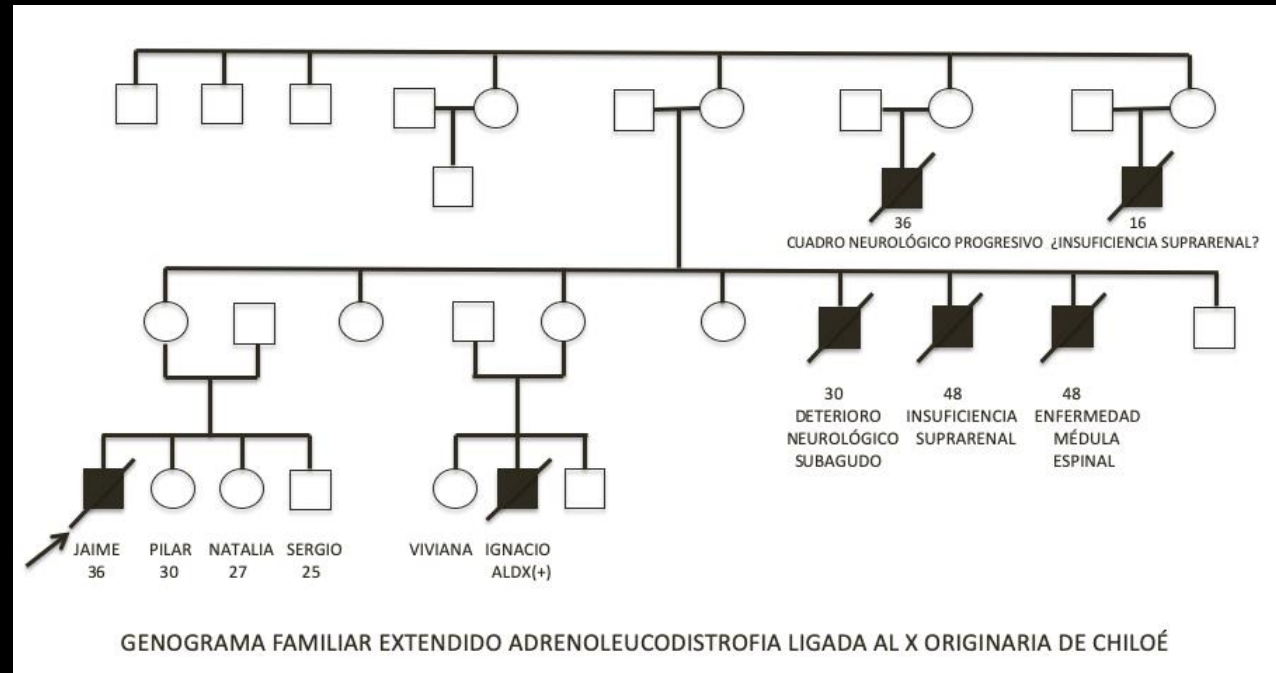
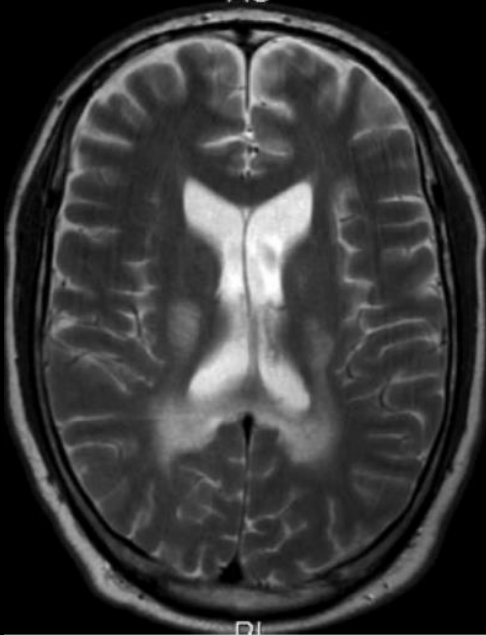
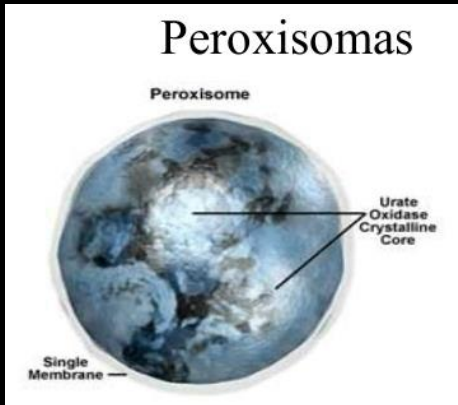
-EN OCASIONES PODEMOS ENCONTRAR AUMENTO DE ÁCIDO LÁCTICO p1-LCR Y ALTERACIÓN DE RELACIÓN CON EL ÁCIDO PIRÚVICO

-EN CIERTOS CASOS SE PUEDEN DETECTAR ALTERACIONES EN BIOPSIA MUSCULAR

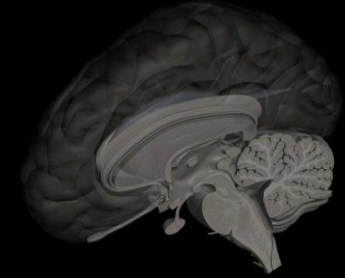
-DECODIFICACIÓN ADN MITOCONDRIAL, PERO...UN PORCENTAJE DE LAS PROTEÍNAS Y ENZIMAS MITOCONDRIALES SON CODIFICADAS POR ADN NUCLEAR, NO OLVIDAR ADEMÁS HETEROPLASMÍA MITOCONDRIAL

ERRORES CONGÉNITOS METABOLISMO

-ENFERMEDADES PEROXISOMALES



ERRORES CONGÉNITOS METABOLISMO



-ENFERMEDADES PEROXISOMALES

EXAMEN DE ACIDOS GRASOS DE CADENA MUY LARGA

El examen de Acidos Grasos de Cadena muy Larga se realiza en una muestra de suero (3 a 5 cc.), la que puede ser colectada con un ayuno mínimo de 3 hrs. Si el examen no es tomado en el INTA, se sugiere mantener el suero congelado, hasta su llegada al Instituto.

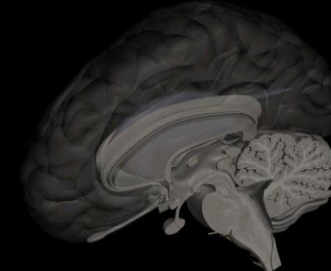
Este examen se realiza en USA, en el Kennedy Krieger Institute, por la Dra. Mosser. Para su cancelación se requiere de un cheque dólar por un monto de **US\$165.-** (ciento sesenta y cinco dólares), a nombre de **KENNEDY KRIEGER INSTITUTE.**

The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

Hematopoietic Stem-Cell Gene Therapy for Cerebral Adrenoleukodystrophy

Florian Eichler, M.D., Christine Duncan, M.D., Patricia L. Musolino, M.D., Ph.D., Paul J. Orchard, M.D., Satiro De Oliveira, M.D., Adrian J. Thrasher, M.D., Myriam Armant, Ph.D., Colleen Dansereau, M.S.N., R.N., Troy C. Lund, M.D., Weston P. Miller, M.D., Gerald V. Raymond, M.D., Raman Sankar, M.D., Ami J. Shah, M.D., Caroline Sevin, M.D., Ph.D., H. Bobby Gaspar, M.D., Paul Gissen, M.D., Hernan Amartino, M.D., Drago Bratkovic, M.D., Nicholas J.C. Smith, M.D., Asif M. Paker, M.D., Esther Shamir, M.P.H., Tara O'Meara, B.S., David Davidson, M.D., Patrick Aubourg, M.D., and David A. Williams, M.D.



Peroxisomal Leukoencephalopathy

Bwee Tien Poll-The, M.D., Ph.D.¹ Marc Engelen, M.D.¹

¹ Department of Pediatric Neurology/Pediatrics, Academic Medical Center, University of Amsterdam, Amsterdam, The Netherlands

Semin Neurol 2012;32:42–50.

Address for correspondence and reprint requests: Bwee Tien Poll-The, M.D., Ph.D., Professor, Department of Pediatric Neurology, Emma Children's Hospital Academic Medical Center, Meibergdreef 9, 1105 AZ Amsterdam, The Netherlands (e-mail: b.t.pollthe@amc.uva.nl).

Abstract

Peroxisomal leukoencephalopathies include diseases belonging to the Zellweger spectrum and the rhizomelic chondrodysplasia punctata spectrum, as well as some single enzyme defects of peroxisomal β -oxidation. The authors present information on the clinical and diagnostic approach, and the characteristics of brain magnetic resonance imaging (MRI) in these diseases. MRIs of patients belonging to the Zellweger spectrum may show developmental anomalies and regressive changes consisting of abnormal cerebral white matter. Involvement of the central white matter of the cerebellar hemispheres is frequently seen. The leukoencephalopathy is progressive, with or without peripheral nerve involvement, in patients with a prolonged course of the disease. MRI characteristics in the severe phenotype of rhizomelic chondrodysplasia punctata include supratentorial white matter abnormalities, with a parietooccipital predominance. Demyelinative lesions are the hallmark of the cerebral form of X-linked adrenoleukodystrophy and may appear in a similar way in patients with adrenomyeloneuropathy progressing to a cerebral form. The diagnosis of a peroxisomal disorder can be determined by a battery of biochemical assays in blood and/or urine, and should be confirmed in cultured fibroblasts and DNA analysis. Treatment of the peroxisomal leukoencephalopathies is largely symptomatic, except for boys affected by the cerebral form of X-linked adrenoleukodystrophy in whom a bone marrow/hematopoietic stem cell transplant can be lifesaving, at least in the early stages of the disease.

Keywords

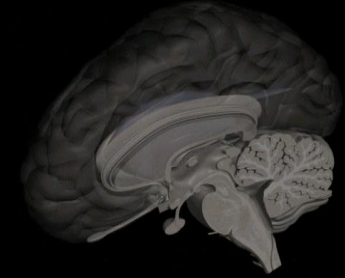
- ▶ peroxisomal disorders
- ▶ Zellweger spectrum disorders
- ▶ rhizomelic chondrodysplasia punctata
- ▶ x-linked adrenoleukodystrophy
- ▶ leukodystrophy

Table 1 Peroxisomal Disorders with Leukoencephalopathy

Disorder	Alternative Name	Abbreviation	Gene Symbol	Enzyme Deficiency
Disorders of peroxisome biogenesis				
Zellweger spectrum disorders	Peroxisome biogenesis disorders Peroxisome assembly disorders	ZSD, PBD PAD	Multiple <i>PEX</i> genes	
Zellweger's syndrome		ZS		
Neonatal adrenoleukodystrophy		NALD		
Infantile Refsum's disease		IRD		
Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1		RCDP1	<i>PEX7</i>	DHAPAT Alkyl-DHAP synthase Phytanoyl CoA hydroxylase
Single peroxisomal enzyme/protein deficiencies				
X-linked adrenoleukodystrophy and adrenomyeloneuropathy	Schilder disease	XALD AMN	<i>ABCD1</i>	ALD protein
Peroxisomal acyl-CoA oxidase 1 deficiency	Straight-chain acyl-CoA oxidase deficiency	SCOX ACOX1		Peroxisomal acyl-CoA oxidase 1
D-bifunctional protein deficiency	DBP deficiency	DBP	<i>HSD17B4</i>	D-bifunctional protein
Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 2		RCDP2	<i>GNPAT</i>	Dihydroxyacetone phosphate acyltransferase
Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 3		RCDP3	<i>AGPS</i>	Alkyl-DHAP synthase

DHAPAT, dihydroxyacetone phosphase acyltransferase.

ERRORES CONGÉNITOS METABOLISMO



-ENFERMEDADES PEROXISOMALES

-AMPLIO ESPECTRO CLÍNICO

-RN HASTA ADULTO

-PREVALENCIA 1 EN CADA 20.000 PERSONAS, EXISTEN FORMAS LEVES A MODERADAS (SUBDIAGNÓSTICO)

-COMPROMETIDAS DEGRADACIÓN DE ÁCIDOS GRASOS, FOSFOLÍPIDOS Y ÁCIDOS BILIARES, ALGUNOS DETECTABLES POR MEDICIÓN DE AGCML, NEUROIMÁGENES, ESTUDIOS GENÉTICOS

-FENOTIPOS DISMÓRFICOS CON ALTERACIONES ESQUELÉTICAS (CONDRODISPLASIA RIZOMIÉLICA PUNCTATA)

-LEUCOENCEFALOPATÍAS, ALTERACIONES ENDOCRINAS, CEGUERA, SORDERA, CRISIS CONVULSIVAS, DETERIORO COGNITIVO Y MOTOR (ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL X)

-RETINITIS PIGMENTOSA, ATAXIA CEREBELAR, POLINEUROPATÍA (ENFERMEDAD DE REFSUM)

ERRORES CONGÉNITOS METABOLISMO

-ENFERMEDADES LISOSOMALES

-LISOSOMAS CONTIENEN 40 TIPOS DE ENZIMAS HIDROLÍTICAS

-DEGRADAN Y RECICLAN SUSTANCIAS INTRACELULARES

-FALLA ENZIMÁTICA OCASIONA ACUMULACIÓN METABOLITOS
CON CONSECUENCIAS EN EL FUNCIONAMIENTO CELULAR

-EN SU CONJUNTO TIENEN UNA PREVALENCIA DE 1:5.000 RN VIVOS

-MÁS CONOCIDAS: -MPS (TALLA BAJA Y FENOTIPO ESPECIAL)

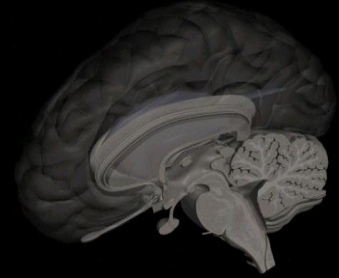
-GAUCHER (ESPLENOMEGALIA, PLAQUETOPENIA, CRISIS DE DOLOR ÓSEO)

-FABRY (INSUFICIENCIA RENAL CON PROTEINURIA LIGADA AL X, CRISIS DE
DOLOR DE DEDOS,, HIPOHIDROSIS, AVC ISQUÉMICO)

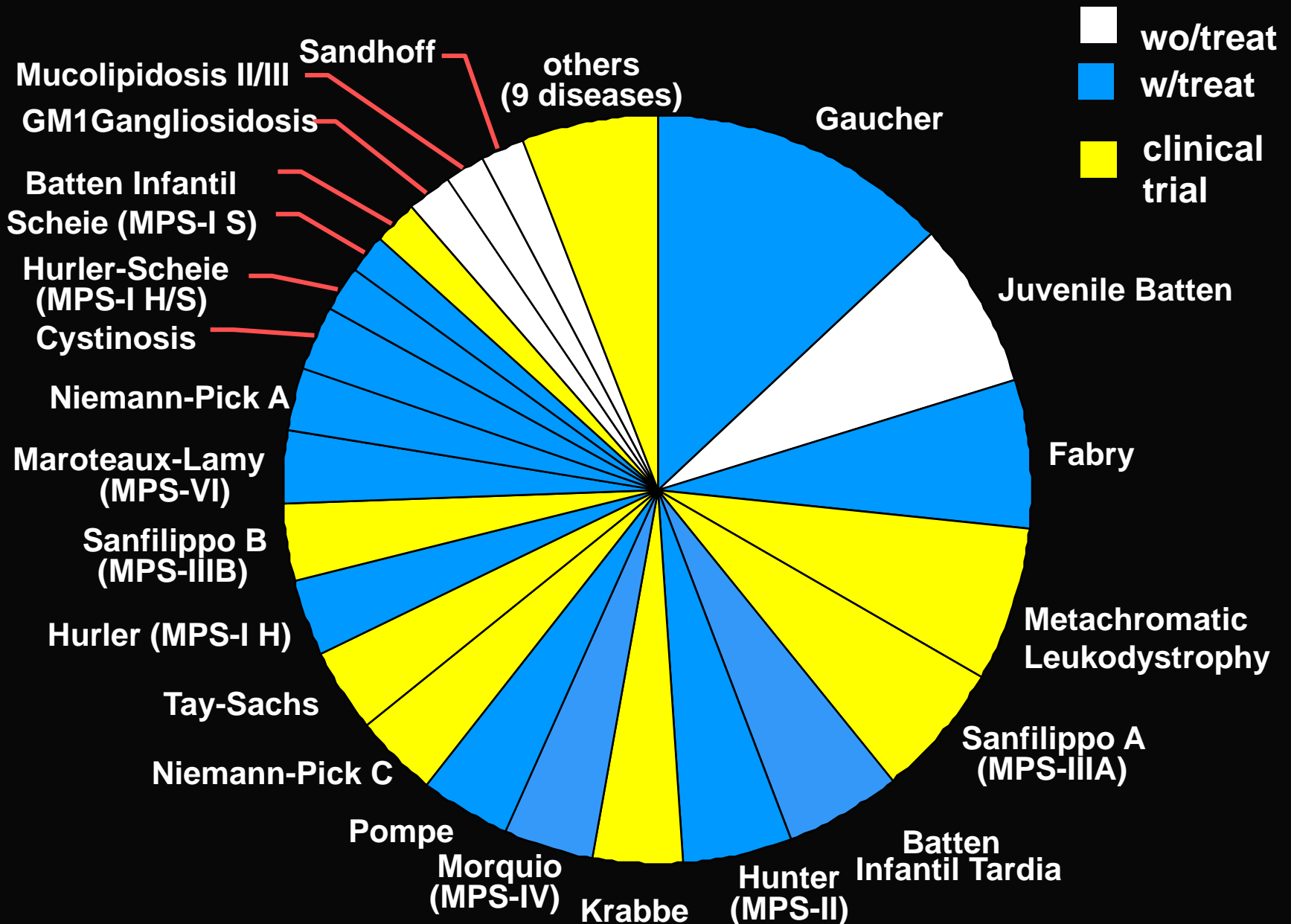
-ENFERMEDAD DE POMPE

-”EXPLOSIÓN” DE NUEVAS TERAPIAS DE REEMPLAZO ENZIMÁTICO

-DIAGNÓSTICO POR SIGNOS CLÍNICOS, MEDICIÓN DE ACTIVIDAD ENZIMÁTICA EN GOTAS DE SANGRE
EN PAPEL FILTRO O EN LEUCOCITOS, EXCRECIÓN DE SUSTANCIAS ESPECÍFICAS EN ORINA)

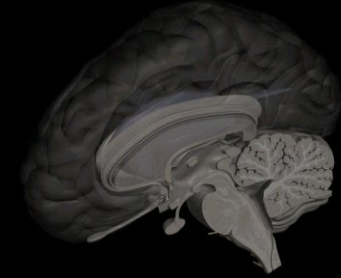


LSDs incidence



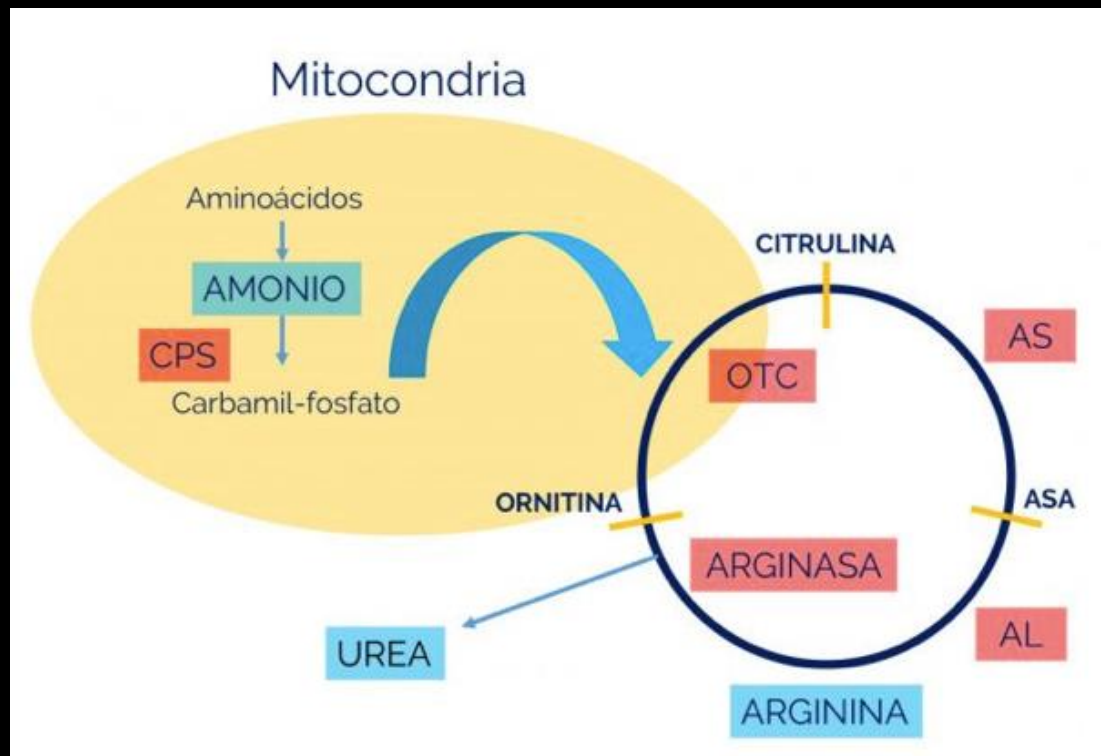
from Meikle et al, JAMA 281:249-254, 1999; Batten data mapped from worldwide estimates

ERRORES CONGÉNITOS METABOLISMO

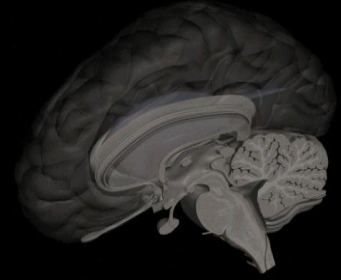


-TRASTORNOS DEL CICLO DE LA UREA

-LA DEGRADACIÓN DE LOS AA GENERA AMONIO (NH_4), TENIENDO ESTE UN EFECTO TÓXICO EN NIVELES ELEVADOS, EL CICLO DE LA UREA SE ENCARGA DE TRANSFORMAR EL AMONIO EN UREA EN LOS HEPATOCITOS, DE TAL MANERA QUE EL RINÓN PUEDA EXCRETAR LA UREA EN LA ORINA



ERRORES CONGÉNITOS METABOLISMO



-TRASTORNOS DEL CICLO DE LA UREA

-CLÍNICA DEPENDERÁ DE LA ENZIMA AFECTADA

-PRESENTACIONES NEONATALES AGUDAS CON COMPROMISO DE CONCIENCIA, CONVULSIONES, HIPERVENTILACIÓN Y LA MUERTE

-FORMAS MÁS LEVES CON CRISIS EN RELACIÓN A FENÓMENOS CATABÓLICOS O INGESTA ALTA DE PROTEÍNAS

-FORMAS PROGRESIVAS DE DETERIORO NEUROLÓGICO EN CASO DE NO TRATARSE ADECUADAMENTE

-PARTE DE ELLAS DETECTADAS EN ESTUDIO DE TANDEN MASS

-ELEMENTO CENTRAL: AUMENTO DEL AMONIO, EXAMEN CON “DETALLES TÉCNICOS”

-IMPORTANCIA DE “MUESTRA CRÍTICA” CUANDO EL PACIENTE ESTÉ SINTOMÁTICO

ERRORES CONGÉNITOS METABOLISMO



-TRASTORNOS DE LA BETA-OXIDACIÓN DE ÁCIDOS GRASOS

-LOS ÁCIDOS GRASOS ESTÁN FORMADOS POR CADENAS DE 4 A 33 CARBONOS, PARA QUE PUEDAN SER OXIDADOS EN EL CICLO DE KREBS EN LA MITOCONDRIA Y PRODUCIR ENERGÍA, REQUIEREN “BETA-OXIDARSE” HASTA CONVERTIRSE MOLÉCULAS DE ACETIL-CoA.

-PARA INGRESAR A LA MITOCONDRIA LOS ÁCIDOS GRASOS REQUIEREN “ACTIVARSE” CON COENZIMA A Y UTILIZARSE LA CARNITINA COMO TRANSPORTADOR, LA QUE PERMITE QUE ATRAVIESE LA MEMBRANA MITOCONDRIAL INTERNA

-UNA VEZ DENTRO DE LA MATRIZ MITOCONDRIAL, EL ÁCIDO GRASO ES BETA-OXIDADO PARA PRODUCIR ENERGÍA

-EN CONDICIONES DE ALTERACIÓN DE ESTE PROCESO, LA PRODUCCIÓN DE ENERGÍA EN AYUNAS PUEDE TENER FALLAS Y GENERAR SINTOMATOLOGÍA

-CLÍNICA: HIPOGLICEMIA EN CONDICIONES DE AYUNO O CONDICIONES CATABÓLICAS (CUADROS INFECCIOSOS), MIOPATÍA, RDSM, CONVULSIONES, MUERTE SÚBITA EN LACTANTES

ERRORES CONGÉNITOS METABOLISMO



-ENFERMEDADES POR DEPÓSITO DE METALES

-HEMOCROMATOSIS: ACUMULACIÓN DE HIERRO DE ORIGEN GENÉTICO



-ENFERMEDAD DE WILSON: ACUMULACIÓN DE COBRE

-ENFERMEDAD DE MENKES: DÉFICIT DE COBRE





Macul 5540
Casilla 138-11
Santiago - Chile
Fax : (56) 2 294 1254
Phone: (56) 2 6781484



UNIVERSIDAD DE CHILE
INSTITUTO DE NUTRICION
Y TECNOLOGIA DE LOS ALIMENTOS
Laboratorio Enfermedades Metabólicas



Universidad de las Naciones
Unidas
Unidad de Investigación
y Docencia

RESULTADOS SCREENING ESPECTROMETRIA DE MASAS

Nombre : BENJAMIN VALDEBENITO OBREGON
Fecha : 03-06-05
Fecha Nacimiento :
Procedencia : CLINICA ALEMANA OSORNO

Resultados :

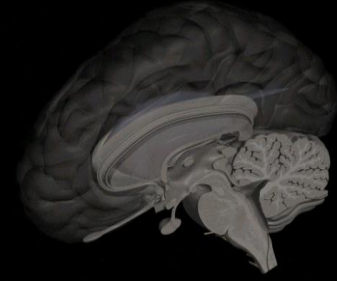
Aminoácidos	Resultado	Rango	Condicion	
Acilcarnitinas	Simbolo	Obtenido (µM)	Normal (µM)	
Carnitina libre	C0	42.80	0-70	N
Acetilcarnitina	C2	32.40	0-27.0	ALTO
Propionilcarnitina	C3	1.95	0-4.7	N
Butirilcarnitina	C4	0.14	0-0.8	N
Isovalerilcarnitina	C5	0.14	0-0.4	N
Octanoilcarnitina	C8	0.06	0-0.3	N
Ministolcarnitina	C14	0.15	0-0.3	N
Palmitoilcarnitina	C16	1.41	0-2.0	N
Alanina	Ala	143.00	19-514	N
Arginina	Arg	53.90	0-78	N
Aspartato	Asp	64.80	1-181	N
Citrulina	Cit	16.30	0-27	N
Fenilalanina	Fen	52.90	0-108	N
Glicina	Gli	234.00	0-450	N
Glutamato	Glu	328.00	0-484	N
Leucina	Leu	96.30	10-200	N
Metionina	Met	21.10	0-38	N
Omitina	Om	64.10	0-117	N
Tirosina	Tir	72.10	0-121	N
Valina	Val	102.00	43-243	N

Conclusión : Se observa un aumento en nivel de C2. Este metabolito no se asocia con patología, pero sin con un estado de cetosis del paciente.

L. B. BARRAL DE SAPE. M. E. D. S.
METABOLICAS - INTA
UNIVERSIDAD DE CHILE

BQ. ALVARO G.
Lab. Enfermedades Metabólicas
e-mail: avaliente@inta.cl

Santiago 08 de Junio de 2005



ESTUDIOS A CONSIDERAR EN
SOSPECHA DE EIM

NH4 pl

GSV

ELP

AG

Cuerpos cetónicos en orina

Láctico pl

Pirúvico pl

Tanden Mass

AGCML

Muestra gota seca Enzimas Lisosomales
(MPS, Pompe, Gaucher, Fabry)

Ácidos orgánicos en orina

Páneles de estudios genéticos

ERRORES INNATO DEL METABOLISMO

SCREENING NEONATAL AMPLIADO

40 PATOLOGÍAS 1:4.000 RN

-PERFIL DE AMINOÁCIDOS

-PERFIL DE ACILCARNITINAS

-FENILALANINA

-HORMONA TIROTROPINA (TSH)

-BIOTINIDASA

-17 OH PROGESTERONA

-GALACTOSA TOTAL

-GALACTOSA 1P-URIDILTRANSFERASA

-TRIPSINA INMUNOREACTIVA

ESPECTROMETRÍA DE MASAS-TANDEN MASS

FENILKETONURIA

HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

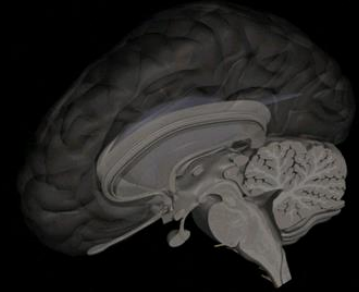
DÉFICIT DE BIOTINIDASA

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

GALACTOSEMIA

GALACTOSEMIA

FIBROSIS QUÍSTICA



Metabolic Disorders and Newborn Screening

Panels [Add individual genes](#)

- [METABOLIC DISORDERS NEWBORN SCREENING CONFIRMATION](#)
- [PANELS BY ANALYTE](#)
- [AMINOACIDOPATHIES](#)
- [CARBOHYDRATE DISORDERS](#)
- [CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION](#)
- [FATTY ACID OXIDATION DEFECTS](#)
- [LYSOSOMAL STORAGE DISORDERS](#)
- [METAL TRANSPORT DISORDERS](#)
- [ORGANIC ACIDEMIAS](#)
- [UREA CYCLE DISORDERS](#)
- [CREATINE BIOSYNTHESIS AND TRANSPORT DISORDERS](#)
- [CYSTIC FIBROSIS](#)
- [CEREBROTENDINOUS XANTHOMATOSIS](#)
- [NEUROTRANSMITTER AND NEUROMETABOLIC DISORDERS](#)
- [PEROXISOMAL DISORDERS](#)
- [PURINE METABOLISM DISORDERS](#)
- [PYRUVATE METABOLISM AND TRICARBOXYLIC ACID CYCLE DEFECTS](#)
- [TREATABLE DISORDERS](#)
- [PORPHYRIAS](#)
- [SYMPTOM-BASED METABOLIC PANELS](#)
- [MITOCHONDRIAL DISORDERS](#)
- [PRIMARY HYPEROXALURIAS](#)
- [HYPOPHOSPHATEMIA](#)

Search

RESOURCES

Sponsored Testing Programs

- [Alnylam Act® Acute Hepatic Porphyrias](#)
- [Alnylam Act® PH1 Detect Lysosomal Storage Diseases](#)
- [Long-chain Fatty Acid Oxidation Disorders](#)
- [PTC Pinpoint Neurotransmitter Disorders Program](#)
- [UCD Genetic Testing Program](#)
- [UltraGenyx Hypophosphatemia](#)

Clinical Resources

- [Genetics resource hub](#)
- [Invitae brochure](#)
- [Metabolic disorders and newborn screening](#)

Search

RESOURCES

Sponsored Testing Programs

- [Alnylam Act® Acute Hepatic Porphyrias](#)
- [Alnylam Act® PH1 Detect Lysosomal Storage Diseases](#)
- [Long-chain Fatty Acid Oxidation Disorders](#)
- [PTC Pinpoint Neurotransmitter Disorders Program](#)
- [UCD Genetic Testing Program](#)
- [UltraGenyx Hypophosphatemia](#)

Clinical Resources

- [Genetics resource hub](#)
- [Invitae brochure](#)
- [Metabolic disorders and newborn screening analytes table](#)
- [Metabolic disorders and newborn screening requisition form and gene list](#)
- [gene list](#)

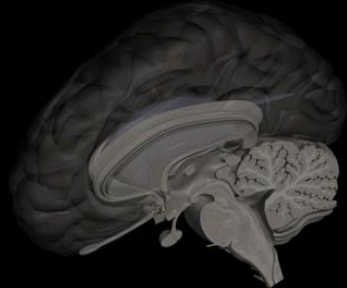
Patient Resources


- [Patient guide: Genetic testing simplified](#)

Test Information

- [Forms page](#)
- [Specimen requirements page](#)

[Request a sample kit](#)
[Contact us](#)





[HOME](#) [TESTS](#) [HOW TO ORDER](#) [RESOURCES](#) [TECHNOLOGY](#) [FAQ](#) [SIGN IN](#)

Test Catalog > [Invitae Treatable Neurometabolic Disorders Panel](#) [Print this page](#)

Invitae Treatable Neurometabolic Disorders Panel

Test description

The Invitae Treatable Neurometabolic Disorders Panel analyzes genes that are associated with inherited neurometabolic disorders that have treatments of varying efficacy. These genes were selected based on the available evidence to date to provide a broad test for treatable inherited neurometabolic disorders. Genetic testing of these genes may confirm a diagnosis and help guide treatment and management decisions. Identification of a disease-causing variant would also guide testing and diagnosis of at-risk relatives.

TEST CODE: 06222

TURNAROUND TIME: 10–21 calendar days (14 days on average)

PREFERRED SPECIMEN: 3mL whole blood in a purple-top EDTA tube (K2EDTA or K3EDTA)

ALTERNATE SPECIMENS: Saliva, assisted saliva, buccal swab and gDNA

[Sample requirements](#)

[Request a sample kit](#)

Billing

NEW YORK APPROVED: YES


[Billing information](#)

[ADD TO ORDER](#)

Order test

Primary panel (195 genes)

ABCD1	ABCD4	ACAT1	ACA	ALDH18A1	ALDH3A2
ALDH4A1	ALDH5A1	ALDH7A1	AMN	AMT	APTX
ARG1	ARHGAP9	ARSA	ASAH1	ASL	ASNS
ASPA	ASS1	ATAD1	ATP7A	ATP7B	AUH



[HOME](#) [TESTS](#) [HOW TO ORDER](#) [RESOURCES](#) [TECHNOLOGY](#) [FAQ](#) [SIGN IN](#)

Test Catalog > [Invitae Comprehensive Neurometabolic Disorders Panel](#) [Print this page](#)

Invitae Comprehensive Neurometabolic Disorders Panel

Test description

The Invitae Comprehensive Neurometabolic Disorders Panel analyzes genes that are associated with inherited neurometabolic disorders. Neurometabolic disorders on this panel encompass newborn metabolic disorders with neurologic components as well as metabolic disorders of the central nervous system with isolated or predominant neurologic presentation. These genes were selected based on the available evidence to date to provide a broad test for inherited neurometabolic disorders. Genetic testing of these genes may confirm a diagnosis and help guide treatment and management decisions. Identification of a disease-causing variant would also guide testing and diagnosis of at-risk relatives.

TEST CODE: 98005

TURNAROUND TIME: 10–21 calendar days (14 days on average)

PREFERRED SPECIMEN: 3mL whole blood in a purple-top EDTA tube (K2EDTA or K3EDTA)

ALTERNATE SPECIMENS: Saliva, assisted saliva, buccal swab and gDNA

[Sample requirements](#)

[Request a sample kit](#)

Billing

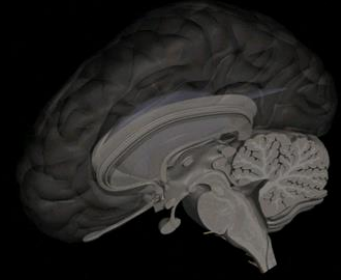
NEW YORK APPROVED: YES

[Billing information](#)

[ADD TO ORDER](#)

Order test

Primary panel (253 genes)

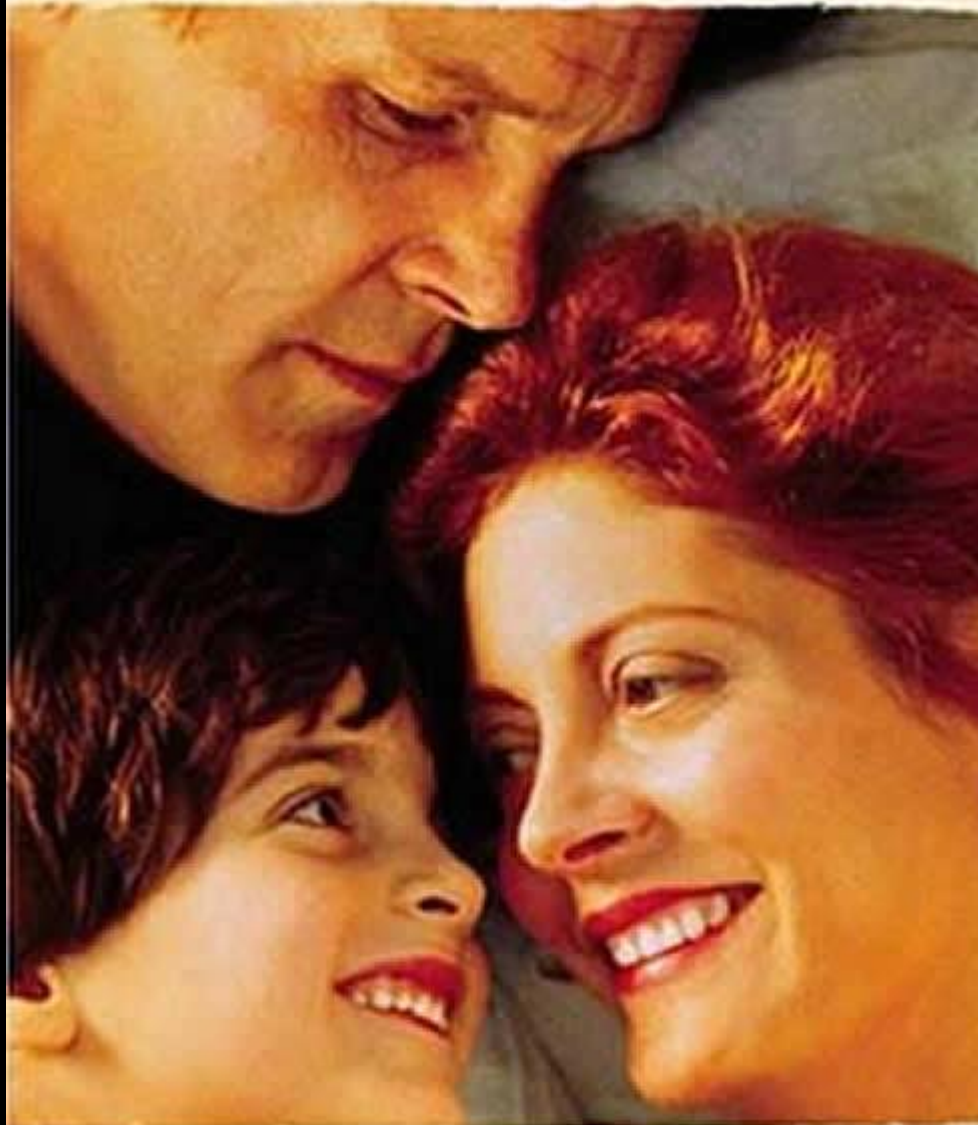


OBJETIVOS CLASE ENFERMEDADES METABÓLICAS (EIM) EN PEDIATRÍA:

- CONOCER LA PRESENTACIÓN CLÍNICA DE LOS EIM EN PEDIATRÍA
- SER CAPAZ DE SOSPECHAR EIM EN BASE A SIGNOS Y SÍNTOMAS CARACTERÍSTICOS
- CONOCER LOS PRINCIPALES GRUPOS DE EIM
- SER CAPAZ DE HACER UN ESTUDIO DE LABORATORIO BÁSICO ANTE SOSPECHA DE EIM
- SER CAPAZ DE DERIVAR OPORTUNAMENTE A ESPECIALISTA A PACIENTE CON SOSPECHA DE EIM

NICK NOLTE SUSAN SARANDON

LORENZO'S OIL



SOME PEOPLE MAKE THEIR OWN MIRACLES.

