

Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar

Giltig från 2024-12-13

## **Genpanel NBS-M (Newborn screening - metabolic), version 18 – 51 gener**

Gener kopplade till sjukdomar som söks med nyföddhetscreeningen för medfödda metabola sjukdomar.

*ABCD4, ACADM, ACADVL, ACAT1, ACSF3, AMN, ARG1, ASL, ASS1, BCKDHA, BCKDHB, BTD, CBLIF, CBS, CPT1A, CPT2, CUBN, DBT, DLD, DNAJC12, ETFA, ETFB, ETFDH, FAH, FLAD1, GALT, GCDH, GCH1, HADHA, HADHB, IVD, LMBRD1, MCEE, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, PAH, PCBD1, PCCA, PCCB, PPMIK, PTS, QDPR, SLC22A5, SLC25A20, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, TCN2.*