

TRASTORNO DEL METABOLISMO DE LA GALACTOSA

Galactosemia Clásica por:

- Deficiencia de Galactosa Uridiltransferasa
- Deficiencia de Galactosa Epimerasa
- Deficiencia de Galactocinasa

TRASTORNOS ENDÓCRINOS

- Hipotiroidismo Congénito.

HORMONA ESTIMULANTE DE TIROIDES (TSH)

- Hiperplasia Suprarrenal Congénita
- Deficiencia de 21 Hidroxilasa Perdedora de Sal
- Deficiencia de 21 Hidroxilasa Virilizante

OTROS TRASTORNOS

- Deficiencia de Biotinidasa
- Fibrosis Quística
- Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa

PERFIL DE ACILCARNITINAS

TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS ÁCIDOS GRASOS

- Deficiencia de AcilCoA Deshidrogenasa de Cadena Corta (SCAD)
- Deficiencia de AcilCoA Deshidrogenasa de Cadena Media (MCAD)
- Deficiencia de AcilCoA Deshidrogenasa de Cadena Muy Larga (VLCAD)
- Deficiencia de AcilCoA Deshidrogenasa Múltiple (MADD o Acidemia Glutárica Tipo II)
- Deficiencia de Carnitina Palmitoiltransferasa I (CPTI)
- Deficiencia de Carnitina Palmitoiltransferasa II (CPTII)
- Deficiencia de Hidroxiacil CoA Deshidrogenasa de Cadena Larga (LCHAD)
- Deficiencia de Hidroxiacil CoA Deshidrogenasa de Cadena Corta (SCHAD)
- Deficiencia de Isobutiril CoA Deshidrogenasa
- Deficiencia de Proteína Trifuncional (TFPD)
- Deficiencia de Transporte de Carnitina
- Deficiencia de Carnitina/Acilcarnitina Traslocasa
- Defecto en la captación de Carnitina
- Deficiencia de Cetoacil CoA Deshidrogenasa de Cadena Media
- Deficiencia de 2,4-Dienoil-CoA Reductasa

TRASTORNOS EN EL METABOLISMO DE LOS ÁCIDOS ORGÁNICOS

- Acidemia Glutárica tipo I
- Acidemia Propiónica
 - Inicio Agudo
 - Inicio Tardío
- Acidemia Metilmalónica (A, B)
 - Acidemia Metilmalónica (Deficiencia O-Metilmalonil-CoA Mutasa)
 - Trastornos de Adenosil Cobalamina
 - Deficiencia Materna de Vitamina B12
 - Acidemia Metilmalónica (Cb, C, D)
- Acidemia Isovalérica
 - Inicio Agudo
 - Crónico
- Deficiencia de 2 Metilbutiril CoA Deshidrogenasa
- Deficiencia de Isobutiril CoA Deshidrogenasa
- Deficiencia de 3 Hidroxi-3 Metilglutaril CoA Liasa (HMG)

Deficiencia de 3-Metilcrotonil CoA Carboxilasa (3-MCC)
Deficiencia de Carboxilasas Múltiples
Deficiencia de 3-Metilglutaconil CoA Hidratasa (Aciduria 3-Metilglutacónica)
Aciduria 2 Metil 3 Hidroxibutírica
Aciduria Malónica (Deficiencia de Malonil CoA Descarboxilasa)
Encefalopatía Etilmalónica
Deficiencia de betacetotiolasa

PERFIL DE AMINOÁCIDOS

TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS AMINOÁCIDOS:

Fenilcetonuria Clásica
Hiperfenilalaninemia
Defectos de Biosíntesis de Cofactor Biopterina
Enfermedad de Orina de Jarabe de Arce

- Clásica
- Intermedia

Homocistinuria
Hipermetioninemia
Tirosinemia

- Tipo I
- Tipo II
- Tipo III
- Neonatal Transitoria

Hiperglicinemia no cetósica
Alteraciones del Metabolismo de la Urea:
Hiperornitinemia
Citrulinemia

- Inicio Agudo
- Inicio Tardío
- Tipo II

Aciduria Argininosuccínica

- Inicio Agudo
- Inicio Tardío

Argininemia
5-Oxoprolinuria (Aciduria Piroglutámica)
Deficiencia de Carbamoilfosfato Sintetasa (Deficiencia de CPS)
Síndrome de Hiperamonemia-Hiperornitinemia-Homocitrulinemia (Síndrome HHH)