

LISTADO DE ENFERMEDADES



Trastornos del Metabolismo de Carbohidratos

- Galactosemia (Deficiencia de Galactocinasa)
- Galactosemia (Deficiencia de Galactosa-1 Fosfato Uridittransferasa)
- Galactosemia (Deficiencia de Galactosa-4 Epimerasa)

Hemoglobinopatías

- Hemoglobina S (Enfermedad de Células Falciformes)
- Hemoglobina S/C
- Talasemia S/Beta
- Hemoglobina C
- Hemoglobina E

Acidemias y Acidurias Orgánicas

- Deficiencia de la Reductasa de 2,4-dienoil-CoA
- Aciduria Glutárica I
- Deficiencia de la Liasa de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA (HMG CoA)
- Deficiencia de la Deshidrogenasa de Isobutiril-CoA
- Acidemia Isovalérica Inicio neonatal agudo
- Acidemia Isovalérica Inicio neonatal tardío
- Aciduria Malónica
- Deficiencia de la Carboxilasa de 3-Metilcrotonil-CoA (MCC)
- Acidemia Metilmalónica (MMA) Deficiencia de la Mutasa de Metilmalonil - CoA (0)
- Acidemia Metilmalónica (MMA) Deficiencia de la Mutasa de Metilmalonil - CoA (+)
- Defectos en la síntesis de Adenosil Cobalmina
- Deficiencia de la Tiolasa de Actoacetyl-CoA Mitocondria (Deficiencia de 3-Cetotiolasa)
- Deficiencia de la Deshidrogenasa de Acil-CoA Múltiple (Aciduria Glutarica II)
- Deficiencia Múltiple de Carboxilasas
- Deficiencia de Holocarboxilasa Sintetasa
- Deficiencia de Biotinidasa Deficiencia completa
- Deficiencia Biotinidasa Deficiencia parcial
- 5-Oxoprolinuria (Aciduria Piroglutámica)
- Acidemia Propiónica Inicio neonatal agudo
- Acidemia Propiónica Inicio tardío
- Deficiencia de la Proteína Trifuncional (TFP)

Defectos de la Oxidación de Ácidos Grasos

- Acidemia metilmalónica
- Deficiencia de la Deshidrogenasa de Acil-CoA de Cadena Corta (SCAD)
- Deficiencia de la Deshidrogenasa de Hidroxiacil-CoA de Cadena muy larga (SCHAD)
- Deficiencia de la Deshidrogenasa de Acil-CoA Cadena Media (VLCAD)
- Deficiencia de la Deshidrogenasa de Acil-CoA Cadena Media (MCAD)
- Deficiencia de la Deshidrogenasa 2-Metilbutiril-CoA
- Deficiencia de la Hidratasa de 3-Metilglutaconil-CoA

Otros Errores Innatos del Metabolismo

- Fibrosis Quística

Padecimientos Endócrinos

- Hiperplasia Suprarrenal Congénita Deficiencia de 21-Hidroxilasa, (Variedad Perdedora de Sal)
- Hiperplasia Suprarrenal Congénita Deficiencia de 21-Hidroxilasa, (Variedad Virilizante simple)
- Hipotiroidismo Congénito
- Hipotiroidismo Secundario

Trastornos del Metabolismo de aminoácidos (proteínas)

- Arginemia
- Aciduria argininosuccínica (Deficiencia de la Liasa de AAS) Inicio neonatal agudo
- Aciduria argininosuccínica (Deficiencia de la Liasa de AAS) Inicio tardío
- Deficiencia de CARbamil Fosfato Sintetasa (CPS)
- Deficiencia de la Palmitoitransferasa I de carnitina (CPT I)
- Deficiencia de la Palmitoitransferasa II de carnitina (CPT II)
- Deficiencia de Translocasa de Carnitina/Acilocarnitina (CACT)
- Deficiencia de Transportador Carnitina
- Citruinemia (Deficiencia de la Sintetasa de AAS)
- Inicio neonatal Agudo
- Citruinemia (Deficiencia de la Sintetasa de AAS) Inicio tardío
- Homocistinuria de la Liasa de AAS) Inicio tardío
- Síndrome HHH (Hiperornitinemia, hiperamonemia y homocitrulinemia)
- Deficiencia de Ornitina Transcarnitilasa (OTC)
- Enfermedad de orina de Jarabe de Maple (Arce) (MSUD) forma clásica
- Enfermedad de orina de Jarabe de Maple (Arce) (MSUD) forma intermedia
- Fenilcetonuria (FCU) Clásica
- Hiperfenilalaninemia
- Fenilcetonuria Deficiencias del Cofactor Biopterina I
- Fenilcetonuria Deficiencias del Cofactor Biopterina II
- Fenilcetonuria Deficiencias del Cofactor Biopterina III
- Fenilcetonuria Deficiencias del Cofactor Biopterina IV
- Tirosinemia Tipo I
- Tirosinemia Tipo II
- Tirosinemia Tipo III
- Tirosinemia Neonatal Transitoria

Condiciones ambientales que dan resultados positivos

- Hiperalimentación
- Enfermedades hepáticas por factores ambientales
- Administración de Triglicéridos de Cadena Media
- Anticoagulantes EDTA en la muestra de sangre
- Pacientes en tratamiento con Benzoato o con Ácido Valproico