

Enfermedades con posibilidades de ser incluidas en los programas de cribado neonatal

1) Enfermedades detectadas por espectrometría de masas en tándem

- Hiperfenilalaninemia / Fenilcetonuria
- Defectos en la biosíntesis del cofactor tetrahidrobiopterina
- Defectos en la regeneración del cofactor tetrahidrobiopterina
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- Tirosinemia tipo I
- Aciduria argininosuccínica
- Citrulinemia tipo I
- Homocistinuria (deficiencia de cistationin β -sintasa)
- Argininemia
- Citrulinemia tipo II
- Tirosinemias tipo II y III.
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
- Deficiencia primaria de carnitina (CUD)
- Deficiencia de L-3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
- Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa Ia y II (CPT Ia, CPT II)
- Acidemia glutárica tipo II
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
- Deficiencia de carnitina/acilcarnitina translocasa (CACT)
- Aciduria glutárica tipo I
- Acidemia isovalérica
- Aciduria 3-hidroxi 3-metil glutárica (HMG)
- Deficiencia de β -cetotilasa
- Acidemias metilmalónicas (Cbl A, B, C, D, Mut)
- Acidemia propiónica
- Metilcrotonilglicinuria
- Metilbutirilglicinuria: Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa (2MBG)
- Aciduria 3-metil glutacónica (3MGA)
- Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa

2) Enfermedades detectadas por otros métodos analíticos

- Fibrosis quística.
- Galactosemia.
- Síndrome drepanocítico: hemoglobina S y sus combinaciones.
- Hipotiroidismo congénito.
- Hiperplasia adrenal congénita.
- Deficiencia de biotinidasa.



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona, España
Tel: +34 93 203 39 59

www.hsjdbcn.org / www.guiametabolica.org

© Hospital Sant Joan de Déu. Todos los derechos reservados.