

FRECUENCIA DE ECM QUE SON OBJETO DE CRIBRADO NEONATAL

PREVALENCIA AL NACIMIENTO Y NÚMERO DE CASOS OBSERVADOS EN PROGRAMAS APLICADOS A UN NÚMERO ELEVADO DE RECIEN NACIDOS

Fuente: Elaboración de la Dra. Teresa Pàmols a partir de la publicación de Harms E, Olgemöller B. *Neonatal Screening for metabolic and endocrine disorders. Dtsch Artzeb 2011. Int 108 (1-2) Alemania* 2.758.633 recién nacidos durante los años 2005-2008 y la del CDC. *Morbidity and Mortality Weekly Report. Impact of Expanded Newborn screening in United States, 2006. Sept 19, 2008/578 (37. EE.UU* (California, Massachusetts, Carolina del Nord i Wisconsin) entre 1.268.943 i 4.884.217 recién nacidos, dependiendo de la enfermedad, durante los años 2001-2006.

Enfermedad	Alemania		EE.UU	
	Prevalencia al nacimiento (nº de casos observados)		Prevalencia al nacimiento (nº de casos observados)	
Deficiencia de biotinidasa	1: 24.853	(111)	1: 66.786	(19)
Galactosemia	1: 74.558	(37)	1: 18.500	(264)
Fenilcetonuria clásica (PKU) y hiperfenilalaninemias (HPA)	1: 5.584	(494)	1:19.229	(254)
Enfermedad del jarabe de arce	1: 162.173	(17)	1: 158.166	(14)
Homocistinuria	-		1: 369.054	(6)
Citrulinemia tipo I	-		1: 170.333	(13)
Acidemia argininsuccínica	-		1: 553.582	(4)
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)	1: 10.610	(260)	1: 17.206	(143)
Deficiencia de OH-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)	1: 212.202	(13)	1: 307.559	(8)
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)	1: 88.998	(31)	1: 60.011	(41)
Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa I (CPTI)	1: 551.727	(5)	-	
Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa II (CPT II)	1:919.544	(3)	-	
Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa III (CPT III)	No se ha encontrado ningún caso		-	
Defecto de captación de carnitina	-		1: 48.333	(26)
Deficiencia de proteína trifuncional	-		1: 2.460.473	(1)
Aciduria glutárica tipo I (AGA I)	1: 125.392	(22)	1: 107.579	(23)
Acidemia isovalérica (IVA)	1: 114.943	(24)	1: 130.227	(19)

Enfermedad	Alemania	EE.UU
	Prevalencia al nacimiento (nº de casos observados)	Prevalencia al nacimiento (nº de casos observados)
Aciduria OH-metilglutárica	-	1: 1.1.237.156 (2)
Deficiencia múltiple de carboxilasa	-	1: 1.1.237.156 (2)
Acidemia metilmalónica por deficiencia de mutasa	-	1: 82.477 (30)
Acidemia metilmalónica CblA	-	1: 353.473 (7)
Deficiencia de 3-metil crotonil-CoA carboxilasa	-	1: 41.238 (60)
Acidemia propiónica	-	1: 274.923 (9)
Hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de 21 hidroxilasa (CAH)	1: 12.171 (216)	1:20.448 (121)
Hemoglobinopatias (Hb SS i Hb SC)	-	1. 3991 (1.103)
Hb S/β talasemia	-	1: 49.638 (74)



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.