

RELACION DE ENFERMEDADES DESCARTADAS CON EL PERFIL DE AMINOÁCIDOS

ACIDURIA ARGININOSUCCINICA:

- Presentación Neonatal
- Formas Variantes

CITRULINEMIA:

- Presentación Neonatal
- Formas Variantes

ENFERMEDAD DE LA ORINA OLOR A JARABE DE ARCE (MSUD):

- Forma clásica (MSUD)
- Formas intermedias de MSUD

FENILQUETONURIA (PKU):

- Forma clásica de PKU
- Todas las Hiperfenilalaninemias
- Defectos de Cofactor de Biopterina

TIROSINEMIA:

- Presentación Neonatal transitoria de Tirosinemia
- Tirosinemia Tipo I
- Tirosinemia Tipo II (Tir II)
- Tirosinemia Tipo III (Tir III)

HIPERMETIONINEMIA

HOMOCISTINURIA

RELACION DE ENFERMEDADES DESCARTADAS CON EL PERFIL DE ACILCARNITINAS

DEFICIENCIA DE 3-HIDROXI-3-METILGLUTARIL-COA LIASE (HMG)

ACIDEMIA GLUTARICA TIPO I (AG-I)

DEFICIENCIA ISOBUTIRIL-COA DEHIDROGENASA (IBDD)

ACIDEMIA ISOVALÉRICA (AIV)

- Presentación Neonatal
- Formas Variantes

DEFICIENCIA 2-METILBUTIRIL-COA DEHIDROGENASA (2MBD)

DEFICIENCIA 3-METILCROTONIL-COA CARBOXILASA (DEFICIENCIA DE 3 MCC)

DEFICIENCIA 3-METILGLUTACONIL-COA HIDRATASA

ACIDEMIA METILMALÓNICA (AMM)

- Deficiencia Metilmalonil-CoA Mutasa
- Defectos de síntesis de algunas acilcobalaminas
- Deficiencia materna de vitamina B12

DEFICIENCIA MITOCONDRIAL DE ACETOACETIL-COA TIOLASA (DEF. 3-KETOTIOLASE)

ACIDEMIA PROPIÓNICA (AP)

- Presentación Neonatal
- Formas Variantes

DEFICIENCIA MÚLTIPLE DE COA CARBOXILASAS

DEFICIENCIA CARNITINA / ACILCARNITINA TRANSLOCASA (CAT)

DEFICIENCIA 3-HIDROXI-3-ACIL-COA DEHIDROGENASA DE ÁCIDOS GRASOS DE CADENA LARGA (LCHAD)

DEFICIENCIA ACIL-COA DEHIDROGENASA DE ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MEDIANA (MCHAD)

DEFICIENCIA MÚLTIPLE DE ACIL-COA DEHIDROGENASA (MADD O ACIDEMIA GLUTÁRICA-TIPO II)

DEFICIENCIA NEONATAL DE CARNITINA PALMITOIL TRASFERASA - TIPO II (CPT-II)

DEFICIENCIA DE ACIL-COA DEHIDROGENASA DE ÁCIDOS GRASOS DE CADENA CORTA (SCAD)

DEFICIENCIA DE ACIL-COA HIDROXI DEHIDROGENASA DE ÁCIDOS GRASOS DE CADENA CORTA (SCHAD)

DEFICIENCIA DE PROTEÍNA TRIFUNCIONAL (DEFICIENCIA TFP)

DEFICIENCIA DE ACIL-COA DEHIDROGENASA DE ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MUY LARGAS (VLCAD)

