

ALTERACIONES DETECTADAS MEDIANTE EL PROGRAMA PARA LA DETECCIÓN DE ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABÓLICAS EN PERIODO NEONATAL EN LA REGIÓN DE MURCIA

- Muestra de sangre impregnada en papel recogida entre las 24-72h de vida del neonato.

PANEL PRINCIPAL de alteraciones detectadas:

- ✓ Hipotiroidismo congénito (*)
- ✓ Fibrosis Quística (*)
- ✓ Déficit de Biotinidasa
- ✓ Anemia falciforme (*)

Aminoacidopatías:

- ✓ Fenilcetonuria (PKU) (*)
- ✓ Tirosinemia tipo I (TYR-I)
- ✓ Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- ✓ Homocistinuria (HCY)
- ✓ Citrulinemia tipo I (CIT-I)
- ✓ Aciduria argininosuccínica (ASA)

Defectos de la β -oxidación mitocondrial de ácidos grasos:

- ✓ Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) (*)
- ✓ Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD) (*)
- ✓ Deficiencia primaria de carnitina (CUD)
- ✓ Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
- ✓ Deficiencia de la proteína trifuncional (TFP)

Organicoacidurias:

- ✓ Acidemia glutárica tipo I (GLU-I) (*)
- ✓ Acidemia isovalérica (IVA)
- ✓ Acidemia propiónica (PROP)
- ✓ Acidemia metilmalónica (metilmalonil-CoA mutasa) (MUT)
- ✓ Acidemia metilmalónica (desórdenes de la cobalamina) (Cbl A,B)
- ✓ Acidemia 3-hidroxi-3-metilglutárica (HMG)
- ✓ Deficiencia de la β -cetotilasa (BKT)

- ✓ Deficiencia de la β -metilcrotonilglicinuria (3-MCC)
- ✓ Deficiencia múltiple de carboxilasas o deficiencia de holocarboxilasa sintetasa (MCD)

(*) Enfermedades que forman parte del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud (Orden SSI/2065/2014 de 31 de octubre; BOE N° 269 de jueves 6 de noviembre de 2014)

PANEL SECUNDARIO (detectadas por diagnóstico diferencial de las incluidas en el Panel Principal)

Aminoacidopatías:

- ✓ Hiperfenilalaninemia (HFA)
- ✓ Defecto en la síntesis del cofactor biopterina (BIOPT (BS))
- ✓ Defecto en la regeneración del cofactor biopterina (BIOPT (REG))
- ✓ Tirosinemia tipo II (TYR-II)
- ✓ Tirosinemia tipo III (TYR-III)
- ✓ Hipermetioninemia (MET)
- ✓ Citrulinemia tipo II (CIT-II)
- ✓ Argininemia (ARG)

Defectos de la β -oxidación mitocondrial de ácidos grasos:

- ✓ Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
- ✓ Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa I (CPT-I)
- ✓ Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa II (CPT-II)
- ✓ Deficiencia de carnitina/acilcarnitina translocasa (CACT)
- ✓ Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa o Acaduria glutárica tipo II (MADD o GLU-II)

Organicoacidurias:

- ✓ Acidemia metilmalónica con homocistinuria (Cbl C,D)
- ✓ Deficiencia de la 2-metilbutirilglicinuria (2-MBG)
- ✓ Isobutirilglicinuria (IBG)
- ✓ Aciduria 2-metil-3-hidroxi-butírica (2M3HB)
- ✓ Aciduria 3-metilglutacónica (3-MGA)
- ✓ Aciduria Malónica (MAL)



- **Muestra de orina impregnada en papel** recogida entre las 24-72h de vida del neonato.
 - ✓ Cistinuria

El Palmar 11 de marzo de 2016