

Tamizaje Metabólico

Tamizaje Neonatal básico (7 enfermedades)

1. Galactosemia
2. Fenilcetonuria
3. Fibrosis Quística
4. Hipotiroidismo Congénito
5. Hiperplasia Adrenal Congénita
6. Deficiencia de Biotinidasa
7. Deficiencia de Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa

Tamizaje Metabólico Estándar (55 enfermedades)

1. Hipotiroidismo congénito primario
2. Hiperplasia suprarrenal congénita
3. Aciduria argininosuccínica
4. Fenilcetonuria Clásica
5. Homocistinuria
6. Hipermetioninemia
7. Hiperfenilalaninemia benigna
8. Enfermedad de la Orina en Jarabe de Arce
9. Tirosinemia, Tipo I (Succinilacetona; SUAC)
10. Tirosinemia tipo II
11. Acidemia propiónica
12. Acidemia metilmalónica (metilmalonil-CoA mutasa)
13. Acidemia metilmalónica (trastornos de la cobalamina)
14. Acidemia isovalérica
15. Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa
16. Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica
17. Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa
18. Deficiencia de cetotiolasa
19. Acidemia glutárica tipo I
20. Acidemia glutárica tipo II
21. Acidemia metilmalónica con homocistinuria
22. Acidemia malónica
23. Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa
24. Deficiencia de metilbutiril-CoA deshidrogenasa
25. Aciduria 3-metilglutacónica tipo I
26. Aciduria metil-3-hidroxibutírica
27. Aciduria 3-metilglutacónica tipo II
28. Aciduria 3-metilglutacónica tipo III

29. Aciduria 3-metilglutacónica tipo IV
30. Aciduria 3-metilglutacónica tipo V
31. Aciduria malónica y metilmalónica combinada
32. Deficiencia de ornitina transcarbamilasa
33. Deficiencia de transporte de carnitina
34. Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa tipo I
35. Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa tipo II
36. Deficiencia de carnitina acilcarnitina translocasa (CACT)
37. Deficiencia múltiple de acil-CoA-deshidrogenasa (MAD)
38. Deficiencia de acil-CoA-deshidrogenasa de cadena corta (SCADD)
39. Deficiencia de acil-CoA-deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
40. Deficiencia de acil-CoA-deshidrogenasa de cadena larga (LCADD)
41. Deficiencia de acil-CoA-deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD)
42. Deficiencia de L-3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena media
43. Deficiencia de L-3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
44. Deficiencia de cetoacil-CoA tiolasa de cadena media
45. Deficiencia de 2,4 dienoil-CoA reductasa
46. Deficiencia mitocondrial trifuncional de proteínas (MTP, TFP)
47. Citrulinemia Tipo I y
48. Citrulinemia Tipo II
49. Deficiencia de biotinidasa
50. Galactosemia clásica (Galactosemia tipo I)
51. Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa
52. Fibrosis quística
53. Enfermedad de células falciformes
54. Atrofia Muscular Espinal
55. TREC para inmunodeficiencias combinadas graves de células T

Tamizaje Metabólico Premium (>70 enfermedades)

Las anteriores más:

56. Gaucher
57. Pompe
58. Krabbe
59. Fabry
60. Niemann-Pick A/B/C (3 variaciones)
61. Mucopolisacaridosis I, II, IIIB, IVA, VI, VII (6 variaciones)
62. Lipofuscinosis neuronal ceroid I, II (2 variaciones)