



Endocrinopatías

1. Hipotiroidismo congénito
2. Hipertirotropinemia
3. Deficiencia nutricional de yodo
4. Hiperplasia suprarrenal congénita perdedora de sal
5. Hiperplasia suprarrenal congénita virilizante simple

Trastornos del metabolismo de carbohidratos

6. Galactosemia clásica (deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa)
7. Galactosemia variante Duarte
8. Galactosemia transitoria
9. Deficiencia de la galactoquinasa
10. Deficiencia de la galactosa epimerasa

Hemoglobinopatías

11. Enfermedad de hemoglobina S (anemia de células falciformes)
12. Enfermedad de la hemoglobina S/C
13. Enfermedad de la hemoglobina S/C con α fa talasemia
14. Enfermedad de la hemoglobina S con α fa talasemia
15. Enfermedad de hemoglobina G Filadelfia
16. Enfermedad de la hemoglobina S con β -talasemia
17. Beta talasemia mayor
18. Anemia drepanocítica
19. Enfermedad de la hemoglobina C con β -talasemia
20. Enfermedad de la hemoglobina D
21. Enfermedad de la hemoglobina E
22. Enfermedad de la hemoglobina E con β -talasemia
23. Enfermedad de la hemoglobina G Filadelfia con α fa talasemia
24. Enfermedad de la hemoglobina H
25. Enfermedad de hemoglobina C
26. Portador de hemoglobina S
27. Portador de hemoglobina C
28. Portador de rasgo α fa talasemia
29. Portador de rasgo β fa talasemia
30. Portador de hemoglobina D
31. Portador de hemoglobina E
32. Portador de hemoglobina G Filadelfia

Trastornos del metabolismo de aminoácidos

33. Fenilketonuria clásica (deficiencia de fenilalanina hidroxilasa)
34. Deficiencia de GTP ciclohrolasa I (GTPCH1)
35. Deficiencia de 6-piruvil-tetrahidropterina sintasa (PTPS)



36. Deficiencia de dihidropteridina reductasa (DHPR)
37. Deficiencia de pterina-4a-carbinolamina deshidratasa (PCD)
38. Tirosinemia transitoria neonatal
39. Tirosinemia tipo I (hepatorrenal)
40. Tirosinemia tipo II (oculocutánea)
41. Tirosinemia tipo III
42. Hawkinsinuria
43. Argininemia
44. Acidemia argininosuccínica
45. Citrulinemia tipo I (deficiencia de ASS1)
46. Citrulinemia tipo II (deficiencia de citrina / SLC25A13)
47. Atrofia girata de la coroides y la retina
48. Síndrome HHH (hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinuria)
49. Homocistinuria
50. Hipermetioninemia
51. Valinemia
52. Deficiencia de metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR)
53. Hiperprolinemia Tipo I
54. Hiperprolinemia Tipo II
55. Hiperglicinemia No cetósica
56. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de maple (MSUD)
57. Enfermedad de orina con olor a jarabe de maple intermedia
58. Deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa I
59. Deficiencia de ornitina transcarbamilasa
60. Deficiencia de piruvato carboxilasa

Acidemias y acidurias orgánicas

61. Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa
62. Deficiencia de piruvato carboxilasa
63. Acidemia isovalérica
64. Acidemia metilmalónica tipo mut-
65. Acidemia metilmalónica tipo mut0
66. Deficiencia de la 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa
67. Acidemia malónica
68. Deficiencia de L-metil-3-hidroxibutiril-CoA deshidrogenasa
69. Acidemia propiónica
70. Deficiencia de 3-metilglutaconil-CoA hidratasa
71. Deficiencia múltiple de carboxilasa
72. Deficiencia primaria de carnitina (SLC22A5)
73. Deficiencia de la carnitina palmitoiltransferasa IA (hepática)
74. Deficiencia de la carnitina palmitoiltransferasa IB (muscular)
75. Deficiencia de la carnitina acilcarnitina translocasa (deficiencia de CACT)
76. Deficiencia de la carnitina palmitoiltransferasa II
77. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)



- 78. Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- 79. Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial
- 80. Deficiencia de 2,4-dienoil-CoA reductasa (DECR1)
- 81. Acidemia glutárica tipo I
- 82. Acidemia glutárica tipo II
- 83. Acidemia isobutírica
- 84. Acidemia etilmalónica (defecto de ETF/ETFDH)
- 85. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
- 86. Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCHAD)
- 87. Deficiencia de 3-cetoacil-CoA tiolasa de cadena media (MCKAT)
- 88. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
- 89. Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica
- 90. Deficiencia nutricional de carnitina fetal
- 91. Deficiencia nutricional de carnitina materna
- 92. Deficiencia nutricional de vitamina B12 fetal
- 93. Deficiencia nutricional de vitamina B12 materna
- 94. Deficiencia de beta-cetotiolasa (deficiencia de acetoacetyl-CoA tiolasa)
- 95. Encefalopatía etilmalónica (ETHE1)
- 96. Aciduria 3-hidroxi-isobutírica
- 97. Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa
- 98. Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa (SBCAD)

Otras alteraciones metabólicas

- 99. Deficiencia de la glucosa-6-fosfato deshidrogenasa
- 100. Fibrosis quística
- 101. Deficiencia de biotinidasa