

***Ácidos orgánicos en orina.******Aminoacidopatías, acidemias orgánicas y trastornos del ciclo de la urea***

1. Aciduria alfa metil-acetoacética
2. Alcaptonuria
3. Argininemia
4. Deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa
5. Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa (E3)
6. Iminoglicinuria familiar
7. Acidemia glutárica tipo I
8. Deficiencia múltiple de acil-coa deshidrogenasa
9. Enfermedad de Hartnup
10. Homocistinuria
11. Hidroxiprolinemia
12. Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-coa-liasa
13. Hiperleucina-isoleucinemia
14. Iminoglicinuria
15. Acidemia isovalérica
16. Aciduria 2-cetoadípica
17. Lisinuria con intolerancia a proteínas
18. Enfermedad de orina de jarabe de maple
19. Deficiencia de 3-metilcrotonil coa carboxilasa
20. Aciduria 3-metilglutacónica
21. Deficiencia de semialdehído metilmalónico deshidrogenasa
22. Aciduria mevalónica
23. Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC)
24. Fenilcetonuria clásica (deficiencia de fenilalanina hidroxilasa)
25. Hiperfenilalaninemia por defecto en biosíntesis de biopterinas
26. Hiperfenilalaninemia por defecto en regeneración de biopterinas
27. Hiperfenilalaninemia benigna
28. Acidemia propiónica
29. Tirosinemia transitoria neonatal
30. Tirosinemia tipo I (hepatorrenal)
31. Tirosinemia tipo II (oculocutánea)
32. Tirosinemia tipo III (Hawkinsinuria 4HPPD)
33. Tirosinemia secundaria disfunción hepática
34. Enfermedad de Cánavan
35. Deficiencia múltiple de carboxilasas
36. Hiperlglicinemia no cetósica
37. Sarcosinemia
38. Hipermetioninemia
39. Acidemia argininosuccínica
40. Citrulinemia tipo I
41. Citrulinemia tipo II
42. Cistationinuria
43. Síndrome triple HHH
44. Hiperprolinemia tipo I
45. Hiperprolinemia tipo II



- 46. Sacaropinuria
- 47. Aciduria xanturénica
- 48. Aciduria formiminoglutámica
- 49. Glutacionuria
- 50. Histidinemia
- 51. Homocarnosinosis
- 52. Histidinuria
- 53. Hidroxilisineria
- 54. Triptofanuria
- 55. Aciduria beta-aminoisobutírica
- 56. Acidemia pipécólica
- 57. Aminoaciduria imidazólica
- 58. Hiperglicinemia (cetósica)
- 59. Deficiencia de 3-hidroxibutiril coa-deacilasa
- 60. Colestasis neonatal por deficiencia de citrina
- 61. Cistinuria
- 62. Acidemia metilmalónica con homocistinuria Cbl c, Cbl d
- 63. Acidemia malónica
- 64. Aciduria metilmalónica Cbl a, Cbl b
- 65. Acidemia metilmalónica mut (0)
- 66. Deficiencia de isobutiril-coa deshidrogenasa
- 67. Deficiencia de aminoacilasa I
- 68. Aciduria 4-hidroxibutírica
- 69. Hawkinsinuria
- 70. Lisinuria
- 71. 5-oxoprolinuria
- 72. Valinemia

Trastornos mitocondriales y del ciclo de los ácidos tricarboxílicos (TCA)

- 73. Deficiencia de fumarasa
- 74. Deficiencia de piruvato decarboxilasa
- 75. Deficiencia de piruvato carboxilasa
- 76. Deficiencia de piruvato deshidrogenasa (E1)
- 77. Deficiencia de piruvato deshidrogenasa fosfatasa
- 78. Síndrome de Leigh

Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos

- 79. Defecto de beta oxidación de ácidos grasos de cadena media (MCAD)
- 80. Defecto de beta oxidación de ácidos grasos de cadena corta (SCAD)
- 81. Aciduria etilmalónica
- 82. Deficiencia de proteína trifuncional

Trastornos peroxisomales

- 83. Síndrome Zellweger-like
- 84. Síndrome Zellweger
- 85. Hiperóxaluria primaria tipo I



- 86. Hiperoxaluria primaria tipo II
- 87. Refsum infantil
- 88. Adrenoleucodistrofia neonatal

Trastornos del metabolismo de purinas y pirimidinas

- 89. Síndrome de Lesch-Nyhan
- 90. Deficiencia de dihidropirimidasa
- 91. Aciduria orótica
- 92. Dihidropirimidinuria
- 93. Xantínuria
- 94. Deficiencia de adenosina desaminasa
- 95. Deficiencia de adenina-fosforribosil transferasa
- 96. Deficiencia parcial de hipoxantina-guanina fosforribosil transferasa
- 97. Hiperuricemia

Trastornos del metabolismo de azúcares

- 98. Deficiencia de fructosa 1,6-bifosfatasa
- 99. Galactosemia
- 100. Sucrosuria
- 101. Aciduria d-glicérica
- 102. Intolerancia a lactosa
- 103. Deficiencia de galactoquinasa
- 104. Deficiencia de galactosa epimerasa
- 105. Fructosuria
- 106. Galactosemia transitoria

Otras alteraciones metabólicas

- 107. Excreción aumentada de metabolitos de catecolaminas(+neuroblastoma)
- 108. Síndrome de hiperalimentación
- 109. Deficiencia de vitamina B12
- 110. Deficiencia de biotinidasa