



Endocrinopatías

Metodología: Fluorometría automatizada

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

Hemoglobinopatías

Metodología: Cromatografía en Líquidos de Alta Resolución (HPLC) - Electroforesis por Isoelectroenfoque

6. Enfermedad de hemoglobina S (anemia de células falciformes)
7. Portador de hemoglobina S
8. Enfermedad de la hemoglobina S/C
9. Enfermedad de la hemoglobina S/C con α talasemia
10. Enfermedad de la hemoglobina S con α talasemia
11. Enfermedad de hemoglobina G filadelfia
12. Enfermedad de la hemoglobina S con β -talasemia
13. Beta talasemia mayor
14. Enfermedad de la hemoglobina C con β -talasemia
15. Enfermedad de la hemoglobina D
16. Portador de hemoglobina D
17. Enfermedad de la hemoglobina E
18. Portador de hemoglobina E
19. Enfermedad de la hemoglobina E con β -talasemia
20. Portador de rasgo α talasemia
21. Portador de rasgo β talasemia
22. Enfermedad de la hemoglobina G filadelfia con α talasemia
23. Portador de hemoglobina G filadelfia
24. Enfermedad de la hemoglobina H
25. Enfermedad de hemoglobina C
26. Portador de hemoglobina C

Aminoacidopatías, acidemias orgánicas y trastornos del ciclo de la urea

Metodología: Espectrometría de masas en tándem - Cromatografía de gases acoplada a espectrometría de masas

27. Aciduria alfa metil-acetoacética
28. Alcaptonuria
29. Deficiencia de dihidrolipoil deshidrogenasa (E3)
30. Iminoglicinuria familiar
31. Deficiencia múltiple de acil-coa deshidrogenasa
32. Enfermedad de Hartnup
33. Hidroxiprolinemia
34. Hiperleucina-isoleucinemia
35. Iminoglicinuria
36. Aciduria 2-cetoadípica
37. Lisinuria con intolerancia a proteínas
38. Deficiencia de semialdehído metilmalónico deshidrogenasa



39. Aciduria mevalónica
40. Valinemia
41. Enfermedad de cánavan
42. Sarcosinemia
43. Cistationinuria
44. Hiperprolinemia tipo I
45. Hiperprolinemia tipo II
46. Sacaropinuria
47. Aciduria xanturénica
48. Aciduria formiminoglutámica
49. Glutationuria
50. Histidinemia
51. Homocarnosinosis
52. Histidinuria
53. Hidroxilisínuria
54. Triptofanuria
55. Aciduria beta-aminoisobutírico
56. Acidemia pipécólica
57. Aminoaciduria imidazólica
58. Hiperглицинemia(cetósica)
59. Deficiencia de 3-hidroxibutiril coa-deacilasa
60. Colestasis neonatal por deficiencia de citrina
61. Cistinuria

Aminoacidopatías, acidemias orgánicas y trastornos del ciclo de la urea

Metodología: Espectrometría de masas en tándem - Cromatografía de gases acoplada a espectrometría de masas

62. Aciduria metilmalónica Cbl a, Cbl b
63. Deficiencia de isobutiril-coa deshidrogenasa
64. Deficiencia de aminoacilasa I
65. Aciduria 4-hidroxibutírica
66. Hawkinsinuria
67. Lisinuria
68. 5-oxoprolinuria
69. Deficiencia de 3-metilcrotonil coa carboxilasa
70. Acidemia etilmalónica
71. Fenilcetonuria clásica (deficiencia de fenilalanina hidroxilasa)
72. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina I (GTPDH)
73. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina II (DHPR)
74. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina III (PAH)
75. Fenilcetonuria por deficiencia de biopterina IV (PCD)
76. Hiperfenilalaninemia por defecto en biosíntesis de biopterinas
77. Hiperfenilalaninemia por defecto en regeneración de biopterinas
78. Hiperfenilalaninemia benigna
79. Tirosinemia neonatal transitoria
80. Tirosinemia tipo I (hepatorrenal)
81. Tirosinemia tipo II (oculocutánea)
82. Tirosinemia tipo III (Hawkinsinuria 4HPPD)



83. Tirosinemia secundaria disfunción hepática
84. Argininemia
85. Aciduria argininosuccínica
86. Citrulinemia tipo I
87. Citrulinemia tipo II
88. Atrofia girata
89. Síndrome HHH
90. Homocistinuria
91. Hipermetioninemia
92. Prolinemia
93. Hiperglicemia no cetósica
94. Enfermedad de orina con olor a jarabe de maple clásica
95. Enfermedad de orina con olor a jarabe de maple intermedia
96. Deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa
97. Deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC)

Aminoacidopatías, acidemias orgánicas y trastornos del ciclo de la urea

Metodología: Espectrometría de masas en tándem - Cromatografía de gases acoplada a espectrometría de masas

98. Acidemia glutárica tipo I
99. Acidemia isovalérica
100. Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa
101. Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica
102. Aciduria etilmalónica
103. Aciduria 3-hidroxi-isobutírica
104. Acidemia 2-metilbutiril glicinuria (2MBG)
105. Acidemia metilmalónica mut-
106. Acidemia metilmalónica mut0
107. 3-metilcrotonilglicinuria
108. Acidemia malónica
109. Deficiencia de la 2 metil-3-hidroxi-butil-coA deshidrogenasa (MHBD)
110. Acidemia propiónica
111. Deficiencia de la 3-metilglutaconico-coA hidratasa (3-MGA)
112. Deficiencia múltiple de carboxilasas

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

Metodología Cromatografía de gases acoplada a espectrometría de masas

113. Deficiencia de fumarasa
114. Deficiencia de piruvato decarboxilasa
115. Deficiencia de piruvato carboxilasa
116. Deficiencia de piruvato deshidrogenasa (E1)
117. Deficiencia de piruvato deshidrogenasa fosfatasa
118. Síndrome de Leigh

**Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos**

Metodología: Espectrometría de masas en tándem - Cromatografía de gases acoplada a espectrometría de masas

- 119. Deficiencia sistémica de la carnitina
- 120. Deficiencia de la carnitina palmitoiltransferasa IA (hepática)
- 121. Deficiencia de la carnitina palmitoiltransferasa IB (muscular)
- 122. Deficiencia de la carnitina acilcarnitina translocasa (deficiencia de CACT)

Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos

Metodología: Espectrometría de masas en tándem - Cromatografía de gases acoplada a espectrometría de masas

- 123. Deficiencia de la carnitina palmitoiltransferasa II
- 124. Deficiencia VLCAD (acil-coa deshidrogenasa de cadena muy larga)
- 125. Deficiencia de LCAD (acil-coa deshidrogenasa de cadena larga)
- 126. Deficiencia de 2,4-dienoil-coa reductasa (deficiencia de DECR)
- 127. Acidemia glutárica tipo II
- 128. Deficiencia de MCAD (acil-coa deshidrogenasa de cadena media)
- 129. Deficiencia SCHAD (3-hidroxiacil-coa deshidrogenasa de cadena media/corta)
- 130. Deficiencia de MCKAT (cetoacil-coa tiolasa de cadena media)
- 131. Deficiencia de SCAD (acil-coa deshidrogenasa de cadena corta)
- 132. Deficiencia de la cetotiolasa
- 133. Deficiencia de proteína trifuncional

Trastornos peroxisomales

Metodología: Cromatografía de gases acoplada a espectrometría de masas

- 134. Síndrome Zellweger-like
- 135. Síndrome Zellweger
- 136. Hiperoxaluria primaria tipo I
- 137. Hiperoxaluria primaria tipo II
- 138. Refsum infantil
- 139. Adrenoleucodistrofia neonatal

Trastornos del metabolismo de purinas y pirimidinas

Metodología: Cromatografía de gases acoplada a espectrometría de masas

- 140. Síndrome de Lesch-Nyhan
- 141. Deficiencia de dihidropirimidasa
- 142. Aciduria orótica
- 143. Dihidropirimidinuria
- 144. Xantínuria
- 145. Deficiencia de adenosina desaminasa
- 146. Deficiencia de adenina-fosforribosil transferasa
- 147. Deficiencia parcial de hipoxantina-guanina fosforribosil transferasa
- 148. Hiperuricemia

***Trastornos del metabolismo de azúcares***

Metodología: Fluorometría automatizada - Cromatografía de gases acoplada a espectrometría de masas

- 149. Deficiencia de fructosa 1,6-bisfosfatasa
- 150. Sucrosuria
- 151. Aciduria d-glicérica
- 152. Intolerancia a lactosa
- 153. Deficiencia de galactoquinasa
- 154. Deficiencia de galactosa epimerasa
- 155. Fructosuria
- 156. Galactosemia transitoria
- 157. Galactosemia variante Duarte
- 158. Galactosemia clásica (deficiencia de la galactosa 1- fosfato uridiltransferasa)

Otras alteraciones metabólicas

Metodología: Fluorometría automatizada/Cromatografía de gases acoplada a espectrometría de masas

- 159. Excreción aumentada de metabolitos de catecolaminas (+neuroblastoma)
- 160. Síndrome de hiperalimentación
- 161. Deficiencia de vitamina B12
- 162. Deficiencia de biotinidasa
- 163. Deficiencia de la glucosa-6-fosfato deshidrogenasa
- 164. Fibrosis quística

Nota: A este panel se le puede agregar el tamiz de atrofia muscular espinal mediante PCR