



Universidad del sureste

Campus: Tuxtla Gutiérrez

Nombre: Frida Citlali Hernández Pérez

Materia: Neurología

Docente: Dra. Mónica Gordillo Rendón

Tema: Tamiz neonatal metabólico

Unidad 2

Medicina humana

6to semestre

Fecha: 31/03/2022

Tamiz neonatal metabólico

Ácidos Grasos	Deficiencia de AcilCoA deshidrogenasa de cadena media, deficiencia de AcilCoA deshidrogenasa de Cadena muy larga, deficiencia de AcilCoA deshidrogenasa de cadena corta, deficiencia de AcilCoA deshidrogenasa múltiple, deficiencia de carnitinaPalmitoiltransferasa I y II, deficiencia de hidroxiacilCoA deshidrogenasa de cadena larga, deficiencia de IsobutirilCoAdeshidrogenasa, deficiencia de proteína trifuncional, deficiencia de transporte de carnitina, deficiencia de carnitina/acilcarnitinatraslocasa, defecto en la captación de carnitina.
Acidos Orgánicos	Acidemia Glutárica tipo I y II, acidemia propiónica, acidemia metilmalónica, acidemia Isovalérica, deficiencia de 2 metilbutiril CoA deshidrogenasa, deficiencia de 3 Hidroxi-3 metilglutaril CoA liasa. deficiencia de 3-metilcrotonil CoA carboxilasa, deficiencia de carboxilasas múltiples, aciduria 3-metilglutacónica, deficiencia de betacetotiolasa.
Metabolismo de la Urea	Hiperornitinemia,citrulinemia I y II., aciduria argininosuccínica., argininemia.
Aminoácidos	Fenilcetonuria, hiperfenilalaninemia, enfermedad de orina de Jarabe de Arce, homocistinuria, hipermetioninemia, tirosinemia, hiperglicinemia no cetósica.
Trastornos endócrinos	Hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita.
Trastornos del Metabolismo de CHOS	Galactosemia

Bibliografía: Barba, J. (2004). Tamiz neonatal. Rev Mex Patol Clin, Vol. 51, pp.130-144.