XUNTA DE GALICIA | CONSELLERÍA DE SANIDADE



Patologías incluidas en el Programa gallego para la detección precoz de enfermedades genéticas, endocrinas y metabólicas en período neonatal

- Hipotiroidismo Congénito (CH)
- Fibrosis Quística
- Anemia de células falciformes
- Deficiencia de biotinidasa
- Galactosemia por deficiencia de galactosa-1-fosfato-uridil transferasa (GALT)
- Galactosemia por deficiencia de galactoquinasa (GALK)
- Atrofia Medular Espinal (AME)
- Inmunodeficiencia Combinada Grave (IDCG)
- Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC)
- Adrenoleucodistrofia ligada a X (X-ALD)
- Mucopolisacaridosis Tipo I (MPS I)
- Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo II (Pompe)
- Aminoacidopatías
  - Fenilcetonuria (PKU) / hiperfenilalaninemia (HPA)
  - Tirosinemia tipo I (TYR I)
  - Enfermedad de jarabe de arce (MSUD)
  - Citrulinemia tipo I (CIT I)
  - Aciduria Argininosuccínica (ASA)
  - Homocistinuria clásica (HCY)
  - Argininemia (ARG)
  - Cistinuria
- Defectos de la beta oxidación de los ácidos grasos
  - Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCADD)
  - Deficiencia de 3-hidroxiacil-coenzima A deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD)
  - Deficiencia del transportador de carnitina (CTD) / Deficiencia de la captación de carnitina (CUD)
  - Deficiencia de carnitina/acilcarnitina translocasa (CACT)
  - Deficiencia de proteina trifuncional mitocondrial (TFP)
  - Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD)
  - Deficiencia múltiple de acil-coenzima A deshidrogenasa (MADD)
  - Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa I y II (CPT IA, CPT II)
- Acidurias /acidemias orgánicas
  - Acidemia Glutárica tipo I (GA I)
  - Acidemia Propionica (PA)
  - Acidemia Metilmalónica (MMA: MUT, Cbl A, Cbl B, Cbl C, Cbl D)
  - Acidemia Isovalérica (IVA)
  - Deficiencia múltiple de carboxilasa (MCD)
  - Deficiencia de ß-cetotiolasa (BKT)
  - Deficiencia de 3-metilcrotonil-coenzima A carboxilasa (MCC)
  - Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzima A liasa (HMG)
  - Aciduria 3-metilglutacónica tipo I (3MGA)