



SEMINARIO 4. ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

“Los errores innatos del metabolismo (EIM) son un grupo complejo y heterogéneo de trastornos monogénicos cuyas consecuencias clínicas son generalmente graves y causan importante morbimortalidad, primordialmente en los pacientes pediátricos. Desde el punto de vista fisiopatológico, la mayoría de los EIMi entran en las categorías de defectos de tipo intoxicación o energético y predominantemente presentan en su curso evolutivo problemas agudos que requieren atención urgente, especialmente en el periodo neonatal y del lactante, aunque ocurren en cualquier otra época de la vida. Dentro de sus características clínicas más notables, destacan las manifestaciones neurológicas y digestivas, pero pueden afectar a todos los órganos y sistemas del cuerpo”.

CONTENIDO

1. Screening metabólico neonatal/programa de cribado neonatal en Euskadi

2. Alteraciones del metabolismo de los aminoácidos:

- Fenilcetonuria

3. Alteraciones del metabolismo de los hidratos de carbono:

- Galactosemia
- Fructosemia

4. Alteraciones del metabolismo de los lípidos:

- Defectos de la beta-oxidación de los ácidos grasos

5. Enfermedades lisosomales y peroxisomales:

- Mucopolisacaridosis