

PEDIATRIA SAILA  
DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA



#### **4. MINTEGIA. SORTZETIKO METABOLISMOAREN AKATSAK**

Sortzetiko metabolismoaren akatsak trastorno monogenikoen talde konplexu eta heterogeneoak dira, gehienetan ondorio larriak dituztenak eta morbimortalitate handia eragiten dituztenak, paziente pediatrikoetan gehienbat. Ikuspuntu fisiopatologiko batetik sorzetiko metabolismoaren akats gehienak intoxikazio edo energetiko moduko akatsetan sailkatzen dira eta askotan, bere eboluzioan, batez ere bizitzaren lehenengo urteetan, deskompentsazio akutuak izaten dituzte, zeintzuk larrialdizko atentzioa behar izaten duten. Bere ezaugarri klinikoen artean, manifestazio neurologiko eta digestiboak nabarmenenak izaten dira, baina edozein órgano edo sistema kaltetu dezakete

##### Edukiera

1. Screening metaboliko neonatal/Euskadiko kribadu programa
2. Aminoazidoen metabolismoaren asaldurak:
  - Fenilzetonuria
3. Karbohidratoen metabolismoaren asaldurak:
  - Galaktosemia
  - Fruktosemia
4. Lipidoen metabolismoaren asaldurak:
  - Gantz azidoen Beta-oxidazioen akatsak
5. Gaixotasun lisosomal eta peroxisomalak:
  - Mukopolisakaridosiak