



## **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 morbilidad, 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. Enfermedades metabólicas hereditarias: generalidades, tipos, principales mecanismos fisiopatológicos.
3. Alteraciones del metabolismo de los aminoácidos:
  - Fenilcetonuria
4. Alteraciones del metabolismo de los hidratos de carbono:
  - Galactosemia
  - Intolerancia Hereditaria a la Fructosa
5. Alteraciones del metabolismo de los lípidos:
  - Defectos de la oxidación de los ácidos grasos:
    - Defectos de beta oxidación de ácidos grasos de cadena larga
    - Defecto de oxidación de ácidos grasos de cadena media: MCAD
6. Enfermedades de depósito lisosomal:
  - Mucopolisacaridosis

### **Bibliografía adicional:**

<https://www.euskadi.eus/prueba-del-talon/>