

PEDIATRÍA SAILA
DEPARTAMENTO DE PEDIATRÍA



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. 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/>