

CATÁLOGO ANEXO 1

Grupo de enfermedad	Enfermedad / Defecto	Gen	GenBank	Gen MIM	Cribado
Defectos en el ciclo de la urea e hiperamonemias hereditarias	Deficiencia de arginasa 1	ARG1	NM_000045.3	608313	✓
Defectos en el ciclo de la urea e hiperamonemias hereditarias	Deficiencia de arginasa 2	ARG2	NM_001172	107830	
Defectos en el ciclo de la urea e hiperamonemias hereditarias	Deficiencia de argininosuccinato liasa	ASL	NM_000048.3	608310	✓
Defectos en el ciclo de la urea e hiperamonemias hereditarias	Deficiencia de argininosuccinato sintasa 1	ASS1	NM_000050.4	603470	✓
Defectos en el ciclo de la urea e hiperamonemias hereditarias	Deficiencia de anhidrasa carbónica 5A	CA5A	NM_001739.1	114761	
Defectos en el ciclo de la urea e hiperamonemias hereditarias	Deficiencia de carbamoil-fosfato sintetasa 1	CPS1	NM_001875.4	608307	✓
Defectos en el ciclo de la urea e hiperamonemias hereditarias	Deficiencia de N-acetilglutamato sintasa	NAGS	NM_153006.2	608300	✓
Defectos en el ciclo de la urea e hiperamonemias hereditarias	Deficiencia de ornitina transcarbamilasa	OTC	NM_500531.5	300461	✓
Defectos en el ciclo de la urea e hiperamonemias hereditarias	Deficiencia del transportador de aspartato glutamato isoforma 2	SLC25A13	NM_014251.2	603859	✓
Defectos en el ciclo de la urea e hiperamonemias hereditarias	Deficiencia del transportador de ornitina	SLC25A15	NM_014252.3	603861	✓
Defectos en el ciclo de la urea e hiperamonemias hereditarias	Deficiencia del transportador de aminoácidos catiónicos SLC7A2 (CAT2)	SLC7A2	NM_001008539.3	601872	
Acidurias orgánicas	Deficiencia de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa	ACADSB	NM_001609.3	600301	✓
Acidurias orgánicas	Deficiencia de isobututiril-CoA deshidrogenasa	ACAD8	NM_014384.2	604773	✓
Acidurias orgánicas	Deficiencia de acil-CoA sintetasa 3	ACSF3	NM_174917.4	614245	✓
Acidurias orgánicas	Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	GCDH	NM_000159.3	608801	✓
Acidurias orgánicas	Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa	HMGCL	NM_000191.2	613898	✓
Acidurias orgánicas	Deficiencia de isovaleril-CoA deshidrogenasa	IVD	NM_002225.3	607036	✓
Acidurias orgánicas	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 1	MCCC1	NM_020166.4	609010	✓
Acidurias orgánicas	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa 2	MCCC2	NM_022132.4	609014	✓
Acidurias orgánicas	Deficiencia de metilmalonil-CoA epimerasa	MCEE	NM_032601.3	608419	✓
Acidurias orgánicas	Deficiencia de malonil-CoA descarboxilasa	MLYCD	NM_012213.2	606761	✓
Acidurias orgánicas	Deficiencia de metilmalonil-CoA mutasa (MCM)	MMUT	NM_000255.3	609058	✓
Acidurias orgánicas	Deficiencia de propionil-CoA carboxilasa subunidad A	PCCA	NM_000282.3	232000	✓
Acidurias orgánicas	Deficiencia de propionil-CoA carboxilasa subunidad B	PCCB	NM_000532.4	232050	✓
Acidurias orgánicas	Deficiencia de succinato-hidroximetilglutarato-CoA transferasa	SUGCT	NM_024728.2	609187	
Defectos en el metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada	Deficiencia de aminoacidotransferasa de cadena ramificada tipo 2	BCAT2	NM_001190.3	113530	✓
Defectos en el metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada	Deficiencia de subunidad α de la deshidrogenasa de aminoácidos de cadena ramificada	BCKDHA	NM_000709.3	608348	✓
Defectos en el metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada	Deficiencia de subunidad β de la deshidrogenasa de aminoácidos de cadena ramificada	BCKDHB	NM_183050.3	248611	✓
Defectos en el metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada	Deficiencia de la quinasa de la deshidrogenasa de aminoácidos de cadena ramificada	BCKDK	NM_005881.3	614901	
Defectos en el metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada	Deficiencia de dihidrolipoamida transacilasa de aminoácidos de cadena ramificada	DBT	NM_001918.3	248610	✓
Defectos en el metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada	Deficiencia de fosfatasa mitocondrial PP2Cm	PPM1K	NM_152542.4	611065	✓
Defectos en el metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada	Deficiencia de dihidrolipoamida deshidrogenasa	DLD	NM_000108.3	238331	✓
Defectos en el metabolismo de la fenilalanina y tirosina	Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa (PAH)	PAH	NM_000277.2	612349	✓

Defectos en el metabolismo de la fenilalanina y tirosina	Deficiencia de fumarilacetoacetasa	FAH	NM_000137.2	613871	✓
Defectos en el metabolismo de la fenilalanina y tirosina	Deficiencia de ácido homogentísico oxidasa	HGD	NM_000187.3	607474	✓
Defectos en el metabolismo de la fenilalanina y tirosina	Deficiencia de 4-OH-fenilpiruvato dioxigenasa	HPD	NM_002150.2	609695	✓
Defectos en el metabolismo de la fenilalanina y tirosina	Deficiencia de tirosina aminotransferasa	TAT	NM_000353.2	613018	✓
Defectos en el metabolismo de los aminoácidos que contienen azufre y sulfuro de hidrógeno	Deficiencia de cistationina-β sintasa	CBS	NM_000071.2	613381	✓
Defectos en el metabolismo de los aminoácidos que contienen azufre y sulfuro de hidrógeno	Deficiencia del gen ETHE1	ETHE1	NM_014297.4	608451	
Defectos en el metabolismo de la glicina y serina	Deficiencia de aminometiltransferasa (proteína T)	AMT	NM_000481.3	238310	✓
Defectos en el metabolismo de la glicina y serina	Deficiencia de proteína H	GCSH	NM_004483.4	238330	
Defectos en el metabolismo de la glicina y serina	Deficiencia de glicina descarboxilasa (proteína P)	GLDC	NM_000170.2	238300	
Defectos en el metabolismo de la lisina	Deficiencia de α-aminoadípico-semialdehído sintasa	AASS	NM_005763.3	605113	
Defectos en el transporte de aminoácidos	Lisinuria con intolerancia a proteínas (LIP)	SLC7A7	NM_001126106.2	603593	✓
Defectos en el transporte de aminoácidos	Deficiencia del transportador de cistina	SLC3A1	NM_000341.3	104614	✓
Defectos en el transporte de aminoácidos	Deficiencia del transportador de aminoácidos catiónicos	SLC7A9	NM_014270.4	604144	✓
Defectos en el metabolismo de la galactosa	Deficiencia de UDP-galactosa 4-epimerasa	GALE	NM_000403.3	606953	✓
Defectos en el metabolismo de la galactosa	Deficiencia de galactoquinasa 1	GALK1	NM_000154.1	604313	✓
Defectos en el metabolismo de la galactosa	Deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa	GALT	NM_000155.2	606999	✓
Defectos en el metabolismo de la fructosa	Deficiencia de aldolasa B	ALDOB	NM_000035.3	612724	✓
Defectos en la gluconeogenesis	Deficiencia de piruvato carboxilasa	PC	NM_000920.3	608786	
Defectos en el transporte y absorción de carbohidratos	Deficiencia del transportador de glucosa (GLUT1)	SLC2A1	NM_006516.2	138140	
Defectos en el metabolismo del oxalato	Deficiencia de alanina glioxilato aminotranferasa	AGXT	NM_000030.2	604285	✓
Defectos en el metabolismo del oxalato	Deficiencia de glioxilato reductasa/hidroxipiruvato reductasa	GRHPR	NM_012203.1	604296	✓
Defectos en el metabolismo del oxalato	Deficiencia de 4-OH-2-oxoglutarato aldolasa1	HOGA1	NM_138413.3	613597	✓
Defectos en el metabolismo de la carnitina	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 1A	CPT1A	NM_001876.3	600528	✓
Defectos en el metabolismo de la carnitina	Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa 2	CPT2	NM_000098.2	600650	✓
Defectos en el metabolismo de la carnitina	Deficiencia del transportador de la carnitina	SLC22A5	NM_003060.3	603377	✓
Defectos en el metabolismo de la carnitina	Deficiencia de carnitina acilcarnitina translocasa	SLC25A20	NM_000387.5	613698	✓
Defectos en la β-oxidación de ácidos grasos	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	ACADM	NM_000016.5	607008	✓
Defectos en la β-oxidación de ácidos grasos	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta	ACADS	NM_000017.3	606885	✓
Defectos en la β-oxidación de ácidos grasos	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga	ACADVL	NM_000018.3	609575	✓
Defectos en la β-oxidación de ácidos grasos	Deficiencia de la subunidad α de la proteína trifuncional mitocondrial	HADHA	NM_000182.4	600890	✓
Defectos en la β-oxidación de ácidos grasos	Deficiencia de la subunidad β de la proteína trifuncional mitocondrial	HADHB	NM_000183.2	143450	✓
Defectos en la β-oxidación de ácidos grasos	Deficiencia de flavoproteína transportadora de electrones subunidad α	ETF A	NM_000126.3	608053	✓
Defectos en la β-oxidación de ácidos grasos	Deficiencia de flavoproteína transportadora de electrones subunidad b	ETF B	NM_001985.2	130410	✓
Defectos en la β-oxidación de ácidos grasos	Deficiencia de la deshidrogenasa de la flavoproteína transportadora de electrones	ETF DH	NM_004453.3	231675	✓
Defectos en el metabolismo de cuerpos cetónicos	Deficiencia de β-cetotiolasa (acetoacetil-CoA tiolasa mitocondrial)	ACAT1	NM_000019.3	607809	✓
Defectos en el metabolismo del piruvato	Deficiencia de dihidrolipoamida acetiltransferasa	DLAT	NM_001931.4	608770	

Defectos en el metabolismo del piruvato	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-alfa	PDHA1	NM_00284.3	300502	
Defectos en el metabolismo del piruvato	Deficiencia de piruvato deshidrogenasa E1-beta	PDHB	NM_000925.3	179060	
Defectos en el metabolismo del piruvato	Deficiencia de la proteína de unión E3 de la piruvato deshidrogenasa	PDHX	NM_003477.2	608769	
Defectos en el ciclo de Krebs	Deficiencia de isocitrato deshidrogenasa	IDH2	NM_002168.3	147650	
Defectos en el ciclo de Krebs	Deficiencia de la subunidad β de la succinil-CoA ligasa específica de ATP	SUCLA2	NM_003850.2	603921	
Defectos en el ciclo de Krebs	Deficiencia de la subunidad α de la succinil-CoA ligasa específica de ATP	SUCLG1	NM_003849.3	611224	
Defectos en el metabolismo de creatina	Deficiencia de guanidinoacetato N-metil transferasa (GAMT)	GAMT	NM_000156.4	601240	✓
Defectos en el metabolismo de creatina	Deficiencia de L-arginina-glicina amidinotransferasa	GATM	NM_001482.2	602360	✓
Defectos en el metabolismo de creatina	Deficiencia del transportador de creatina	SLC6A8	NM_005629.3	300036	✓
Defectos en el metabolismo del ácido lipoico y de los complejos hierro-azufre	Deficiencia de NFU1	NFU1	NM_001002755.2	608100	
Defectos en el metabolismo del ácido lipoico y de los complejos hierro-azufre	Deficiencia de D-2-hidroxioglutarato deshidrogenasa	D2HGDH	NM_152783.4	609186	
Defectos en el metabolismo del ácido lipoico y de los complejos hierro-azufre	Deficiencia de L-2-hidroxioglutarato deshidrogenasa	L2HGDH	NM_024884.2	609584	
Defectos en la biosíntesis del colesterol	Deficiencia de mevalonato quinasa	MVK	NM_000431.3	251170	✓
Defectos en el metabolismo de pirimidinas	Deficiencia de dihidropirimidina deshidrogenasa	DPYD	NM_000110.3	612779	
Defectos en el metabolismo de purinas	Deficiencia de adenilosuccinato liasa	ADSL	NM_000026.3	608222	
Defectos en el metabolismo de purinas	Deficiencia de hipoxantina guanina fosforibosiltransferasa	HPRT1	NM_000194.2	308000	
Defectos en el metabolismo de la tetrahidrobiopterina	Deficiencia de GTP-ciclohidrolasa 1	GCH1	NM_000161.2	600225	
Defectos en el metabolismo de la tetrahidrobiopterina	Deficiencia de 6-piruvoil-tetrahidropterina sintasa	PTS	NM_000317.2	612719	
Defectos en el metabolismo de la tetrahidrobiopterina	Deficiencia de dihidropterina reductasa (DHPR)	QDPR	NM_000320.2	612676	
Defectos en el metabolismo de la tetrahidrobiopterina	Deficiencia de sepiapterina reductasa	SPR	NM_003124.4	182125	✓
Defectos del transporte y metabolismo de la tiamina (vitamina B1)	Deficiencia del transportador de tiamina 1 (THTR1)	SLC19A2	NM_006996.2	603941	
Defectos del transporte y metabolismo de la tiamina (vitamina B1)	Deficiencia del transportador de tiamina 2 (THTR2)	SLC19A3	NM_025243.3	606152	
Defectos del transporte y metabolismo de la tiamina (vitamina B1)	Deficiencia del transportador mitocondrial de tiamina pirofosfato	SLC25A19	NM_021734.4	606521	
Defectos del transporte y metabolismo de la tiamina (vitamina B1)	Deficiencia de tiamina pirofosfato quinasa	TPK1	NM_022445.3	606370	
Defectos del transporte y metabolismo del folato	Deficiencia de 5-10-metilentetrahidrofolato reductasa	MTHFR	NM_005957.4	607093	✓
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Defecto combinado en la síntesis de adenosilcobalamina y metilcobalamina tipo cblJ	ABCD4	NM_005050.3	603214	✓
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Deficiencia de amnionless	AMN	NM_030943.3	605799	
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Deficiencia del receptor de la transcobalamina	CD320	NM_016579.3	606475	✓
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Deficiencia de cubilina	CUBN	NM_001081.3	602997	
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Deficiencia congénita de factor intrínseco	CBLIF	NM_005142.2	609343	
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Defecto combinado en la síntesis de adenosilcobalamina y metilcobalamina tipo cblX	HCFC1	NM_005334.2	300019	✓
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Deficiencia del transportador de cobalamina de la membrana lisosomal	LMBRD1	NM_018368.3	612625	✓
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Deficiencia de cobalamina adenosil transferasa tipo cblA	MMAA	NM_172250.2	607481	✓
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Deficiencia de cobalamina adenosil transferasa tipo cblB	MMAB	NM_052845.3	607568	✓
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Deficiencia de MMACHC	MMACHC	NM_015506.2	609831	✓
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Deficiencia de MMADHC	MMADHC	NM_015702.2	611935	✓

Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Deficiencia de transcobalamina 1	TCN1	NM_001062.3	189905	
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Deficiencia de transcobalamina 2	TCN2	NM_000355.2	613441	✓
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Deficiencia de metionina sintasa	MTR	NM_000254.2	156570	✓
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Deficiencia de metionina sintasa reductasa	MTRR	NM_002454.2	602568	✓
Defectos en el metabolismo de la cobalamina	Epi-cblC	MMACHC+PRDX1		609831 +176763	✓
Defectos en el metabolismo de la biotina	Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	HLCS	NM_000411.7	609018	✓
Defectos del metabolismo de piridoxina (vitamina B6)	Deficiencia de aldehído deshidrogenasa 7a1	ALDH7A1	NM_001182.4	107323	✓
Defectos del metabolismo de piridoxina (vitamina B6)	Deficiencia de piridoxamina fosfato oxidasa	PNPO	NM_018129.3	603287	
Defectos del transporte y metabolismo de riboflavina (vitamina B2)	Deficiencia de flavin adenina dinucleotido sintetasa	FLAD1	NM_025207.4	610595	
Defectos del transporte y metabolismo de riboflavina (vitamina B2)	Deficiencia de riboflavina quinasa	RFK	NM_018339.6	613010	
Defectos del transporte y metabolismo de riboflavina (vitamina B2)	Deficiencia del transportador mitocondrial de riboflavina	SLC25A32	NM_030780.4	610815	
Defectos del transporte y metabolismo de riboflavina (vitamina B2)	Deficiencia del transportador de riboflavina tipo 1	SLC52A1	NM_017986.3	607883	
Defectos del transporte y metabolismo de riboflavina (vitamina B2)	Deficiencia del transportador de riboflavina tipo 2	SLC52A2	NM_024531.4	607882	
Defectos del transporte y metabolismo de riboflavina (vitamina B2)	Deficiencia del transportador de riboflavina tipo 3	SLC52A3	NM_033409.3	613350	
Defectos en el metabolismo de monoamina	Deficiencia de descarboxilasa de aminoácidos aromáticos	DDC	NM_000790.3	107930	
Defectos en el metabolismo de monoamina	Deficiencia de tirosina hidroxilasa	TH	NM_199292.2	191290	