

## CATÁLOGO ANEXO 2

Grupo de enfermedad	Tecnología aplicada
Defectos en el ciclo de la urea e hiperamonemias hereditarias	PANEL EMH CES
Acidurias orgánicas: aciduria metilmalónica, aciduria metilglutacónica, aciduria propiónica	SANGER PANEL EMH WES
Defectos en el metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada	EMH
Defectos en el metabolismo de la fenilalanina y la tirosina	SANGER PANEL EMH CES
Defectos en el metabolismo de los aminoácidos que contienen azufre y sulfuro de hidrógeno	SANGER PANEL EMH CES
Defectos en el metabolismo de la glicina y serina	PANEL EMH CES
Defectos en el metabolismo de la prolina, hidroxiprolina y la ornitina	CES
Defectos en el metabolismo de la lisina	CES
Defectos en el metabolismo del triptófano	CES
Defectos en el metabolismo de glutamato/glutamina y aspartato/asparragina	CES WES
Defectos en el metabolismo de la histidina	CES
Defectos en el metabolismo del ácido $\gamma$ -aminobutírico (GABA)	CES WES
Defectos en el transporte de aminoácidos	CES WES
Otros defectos en el metabolismo de aminoácidos	CES
Defectos en el metabolismo del glutatión	CES WES
Otros defectos en el metabolismo de péptidos	CES
Defectos en el metabolismo de la metilamina	SANGER CES
Defectos en el metabolismo de la galactosa y fructosa	CES WES
Defectos en la gluconeogénesis	CES
Defectos en la glucólisis	CES WES
Glucogenosis (GSD)	CES WES
Defectos en el metabolismo de las pentosas	CES WES
Defectos en el transporte y absorción de carbohidratos	PANEL EMH CES WES
Defectos en el metabolismo de la carnitina	PANEL EMH CES WES

Defectos en la $\beta$ -oxidación de ácidos grasos y cetogénesis	PANEL EMH CES WES
Defectos en el metabolismo de cuerpos cetónicos	PANEL EMH CES
Defectos en el metabolismo del piruvato	PANEL EMH CES WES
Defectos en el ciclo de Krebs	PANEL EMH CES WES
Defectos en el metabolismo de creatina	PANEL EMH
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos relacionados con el mtDNA	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos en las subunidades del complejo I y ensamblaje	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos en las subunidades del complejo II y ensamblaje	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos en las subunidades del complejo III y ensamblaje	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos en las subunidades del complejo IV y ensamblaje	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos en el ensamblaje del complejo V	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos en el metabolismo de Coenzima Q10	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos en la síntesis del citocromo C mitocondrial	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos en el mantenimiento y replicación del DNA mitocondrial	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos de la transcripción y procesamiento del RNA mitocondrial	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos en las sintetetas del aminoacil-tRNA mitocondrial	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos en los mitoribosomas	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos del importe mitocondrial de las proteínas	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos del control de calidad de las proteínas mitocondriales	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Otros defectos de la función mitocondrial	WES
Defectos en la fosforilación oxidativa: Defectos en la reparación de metabolitos mitocondriales	PANEL EMH
Defectos en el metabolismo del ácido lipoico y de los complejos hierro-azufre	WES
Defectos en los transportadores mitocondriales	WES
Defectos diversos del metabolismo intermedio: Defectos en el metabolismo del glioxilato y oxalato	PANEL EMH CES WES
Acatasemia	CES

Defectos en la síntesis, elongación y reciclaje de los ácidos grasos	CES WES
Defectos en la alfa beta y omega oxidacion peroxisomal	CES WES
Defectos en el metabolismo de eicosanoides	CES
Defectos en el metabolismo de glicerolípidos	CES WES
Defectos en el metabolismo de glicerofosfolípidos: Defectos en el metabolismo de la fosfatidilcolina, fosfatidilserina y fosfatidiletanolamina	WES
Defectos en el metabolismo de glicerofosfolípidos: Defectos en el metabolismo del fosfatidilinositol	WES
Defectos en el metabolismo de glicerofosfolípidos: Defectos en el metabolismo de éterlípidos	CES WES
Defectos en la síntesis de esfingolípidos	WES
Defectos en el metabolismo del colesterol	WES
Defectos en el metabolismo de ácidos biliares	CES WES
Hipercolesterolemias	CES WES
Hipertrigliciridemias	CES
Hiperlipidemias mixtas	CES
Defectos en el metabolismo de lipoproteínas de alta densidad (HDL)	CES
Defectos con disminución de lipoproteínas de baja densidad (LDL)	CES
Otros Defectos en el metabolismo de lipoproteínas	CES
Defectos en el metabolismo de pirimidinas	CES WES
Defectos en el metabolismo de purinas	CES WES
Defectos en el metabolismo de nucleótidos	CES
Defectos en el procesamiento del tRNA no mitocondrial y aminoacil-tRNA sintetasas	WES
Defectos en la biogénesis del ribosoma	WES
Defectos en la síntesis del grupo hemo y porfirias	CES
Defectos en la degradación del grupo hemo y metabolismo de bilirrubina	CES
Defectos en N-glicosilación	WES
Defectos en O-glicosilación: Defectos en O-manosilación	WES
Defectos en O-glicosilación: Defectos en O-fucosilación	WES
Defectos en O-glicosilación: Defectos en O-xilosilación y síntesis de glicosaminoglicanos	WES
Otro defectos en O-glicosilación	WES
Defectos la biosíntesis de glicosilfosfatidilinositol	WES
Otros efectos en la glicosilación de lípidos	WES
Defectos en múltiples vías de glicosilación: Defectos en el metabolismo del dolicol	WES
Defectos en múltiples vías de glicosilación: Defectos en el transporte vesicular del aparato de Golgi	WES
Defectos en múltiples vías de glicosilación: Defectos en la homeostasis del pH del aparato de Golgi	WES
Defectos en múltiples vías de glicosilación: Defecto en el complejo de Golgi oligomérico conservado	WES

Defectos en múltiples vías de glicosilación: Defectos en metabolismo del ácido siálico	WES
Otros defectos en múltiples vías de glicosilación	WES
Defectos en la biogénesis de la membrana mitocondrial	WES
Defectos en la dinámica peroxisomal y mitocondrial	WES
Defectos en la biogénesis peroxisomal	CES
Defectos en la biogénesis de los lisosomas	WES
Defectos en la interacción de orgánulos	WES
Defectos en el tráfico vesicular	WES
Defectos en la degradación de esfingolípidos: esfingolipidosis	CES WES
Defectos en la degradación de glicosaminoglicanos: mucopolisacáridosis	CES WES
Defectos en la degradación de glucoproteínas: oligosacaridosis	CES
Lipofuscinosis neuronal ceroida	CES WES
Defectos en la autofagia	WES
Mucopolidosis	CES
Enfermedad de almacenamiento de glucógeno lisosomal	CES
Otros Defectos en la degradación de moléculas complejas	WES
Defectos en el metabolismo de la tetrahidrobiopterina	PANEL EMH
Defectos del transporte y metabolismo de la tiamina (vitamina B1)	PANEL EMH
Defectos del transporte y metabolismo de riboflavina (vitamina B2)	PANEL EMH
Defectos del metabolismo de niacina y NAD	WES
Defectos del metabolismo de pantotenato y CoA	CES
Defectos del metabolismo de piridoxina (vitamina B6)	CES WES
Defectos en el metabolismo de la biotina (vitamina B7)	PANEL EMH CES WES
Defectos del transporte y metabolismo del folato	CES WES
Defectos en el metabolismo de la cobalamina (vitamina B12)	CES WES
Defectos en el metabolismo del cofactor de molibdeno	CES
Otros efectos del metabolismo de vitaminas	WES
Defectos en el metabolismo del cobre	CES WES
Defectos en el metabolismo del hierro	CES WES
Defectos en el metabolismo del manganeso	CES WES
Defectos en el metabolismo del zinc	CES WES
Defectos en el transporte de magnesio	CES WES
Defectos en el metabolismo de monoaminas y catecolaminas	PANEL EMH CES WES
Defectos en el metabolismo del ácido $\gamma$ -aminobutírico (GABA)	CES WES

Defectos en el metabolismo del glutamato	CES WES
Defectos en el metabolismo de glicina	CES
Defectos en el metabolismo de colina	CES WES
Defectos en el metabolismo de pterinas	SANGER PANEL EMH
Defectos en el Ciclo de las vesículas sinápticas	WES
Pyridoxine-dependent epilepsy	WES
Defectos en el metabolismo de insulina	WES
Defectos en el metabolismo de esteroides	WES