



Trastornos del metabolismo y transporte de aminoácidos

- **Hiperfenilalaninemias hereditarias:**
 - Hiperfenilalaninemias moderadas
 - Fenilcetonuria leve, moderada y clásica.
- **Trastornos del metabolismo de la tirosina:**
 - Tirosinemia tipo I.
 - Tirosinemia tipo II.
 - Tirosinemia tipo III.
 - Alcaptonuria.
 - Hawkinsinuria.
- **Trastornos del metabolismo de los aminoácidos azufrados:**
 - Homocistinuria por déficit de Cistationina β sintasa.
 - Hipermetioninemia por déficit de metionina adenosiltransferasa.
 - Deficiencia de Glicina N-metiltransferasa.
 - Deficiencia de S-adenosilhomocisteina hidrolasa.
 - Déficit de γ -Cistationinasa.
 - Deficiencia aislada de sulfito oxidasa.
- **Trastornos del metabolismo de la prolina y de la serina:**
 - Hiperprolinemia tipo 1 (Deficiencia de prolina oxidasa)
 - Hiperprolinemia tipo II.
 - Deficiencia de fosfoserina fosfatasa.
 - Deficiencia de 3 fosfoglicerato dehidrogenasa.
- **Acidurias orgánicas de aminoácidos ramificados**
 - Enfermedad de la orina de Jarabe de Arce
 - Aciduria isovalérica
 - Aciduria propiónica
 - Aciduria metilmalónica
 - 3-Metilcrotonilglicinuria
 - Aciduria metilglutacónica:
 - Tipo 1 o Primaria
 - Secundaria por defecto en la remodelación de fosfolípidos (S. Barth)
 - S. Costeff
 - Deficiencia de Acil Coa ramificada de cadena corta deshidrogenasa
 - Deficiencia de 2 metil-3-OH butiril CoA deshidrogenasa
 - Deficiencia de isobutiril CoA deshidrogenasa
 - Aciduria 3-OH butírica
 - Aciduria malónica
- **Acidurias orgánicas cerebrales y otros trastornos del catabolismo de la lisina**
 - Aciduria Glutárica tipo 1
 - Aciduria D-hidroxiglutárica
 - Aciduria L-hidroxiglutárica



Aciduria 2-amino-2-oxoadipica
Enfermedad de Canavan

- **Defectos del ciclo de la urea:**

- Déficit de ornitina transcarbamilasa (OTC)
- Déficit de N-acetil glutamato sintasa (NAGS)
- Aciduria argininosuccínica
- Citrulinemia tipo I
- Argininemia por déficit de arginasa
- Déficit de carbamilo fosfato sintasa
- Déficit de citrina
- Deficiencia de glutamino sintetasa

- **Trastornos del metabolismo de la ornitina**

- Síndrome HHH (hiperornitinemia, hiperamonemia, homocitrulinuria)
- Hiperornitinemia debido a deficiencia de ornitina aminotransferasa
- Deficiencia de pirrolín carboxilato sintasa

- **Hiperglicinemia no cetósica**

- **Defectos del transporte de aminoácidos**

- Cistinuria
- Lisinuria con intolerancia a las proteínas
- Enfermedad de Hartnup.