



Trastornos del metabolismo energético mitocondrial.

- **Trastornos de la β -Oxidación de los ácidos grasos.**

Déficit del transportador de carnitina

Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 1.

Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 2.

Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa.

Déficit de Acil-Coa deshidrogenasa de cadena corta.

Déficit de Acil-Coa deshidrogenasa de cadena media.

Déficit de Acil-Coa deshidrogenasa de cadena muy larga.

Deficiencia de 3-Hidroxi Acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga/ Déficit de Proteína Funcional Mitocondrial.

Deficiencia de 3-Hidroxi Acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta.

Déficit de 3-cetoacilCoA tiolasa de cadena media.

Déficit de 2,4 Dienoil-Co A reductasa.

Deficiencia múltiple de Acil-CoA deshidrogenasa o Aciduria Glutárica tipo 2

- **Trastornos de la cetogénesis y cetolisis**

Aciduria 3-OH-3-metilglutárica.

Deficiencia de 3-hidroxi-3 Metilglutaril-CoA Sintasa.

Deficiencia de Succinil CoA oxoácido CoA transferasa.

Déficit de Metilacetoacetato tiolasa o β - Cetotiolasa.

Deficiencia de Aceto acetil Coa tiolasa.

- **Defectos de cadena respiratoria mitocondrial:**

Déficit del Complejo I, II, III, IV o V.

Déficit de CoQ10.

Déficits combinados de la cadena respiratoria mitocondrial

Déficits de acoplamiento de la fosforilación-oxidación

Síndromes de depleción de ADN mitocondrial

Defectos en genes asociados a la fusión y fisión mitocondrial.

- **Trastornos del metabolismo del piruvato y ciclo ácido tricarboxílico**

Déficit de Piruvato Carboxilasa.

Déficit de Piruvato Deshidrogenasa.

Deficiencia de Fosfoenolpiruvato carboxiquinasa.

Deficiencia de Dihidrolipoamida deshidrogenasa.

Deficiencia del complejo 2-Cetoglutarato deshidrogenasa.

Deficiencia de Fumarasa.

Deficiencia de Succinato Deshidrogenasa.

Déficit del transportador del piruvato.



SERVIZO
GALEGO
de SAÚDE

**Xerencia de Xestión Integrada
de Santiago de Compostela**
Santiago de Compostela

ECM tratados en la UDyTEMC

- **Defectos del metabolismo de la creatina**

Deficiencia de guanidinoacetato N-metiltransferasa (GAMT).

Deficiencia de L-arginina: glicina amidinotransferasa (AGAT).

Deficiencia del transportador de creatina-SLC6A8