



Patoloxías incluídas no Programa galego para a detección precoz de enfermidades xenéticas, endocrinas e metabólicas en período neonatal

- Hipotiroidismo Conxénito (CH)
- Fibrose Cística
- Anemia de células falciformes
- Deficiencia de biotinidasa
- Galactosemia por deficiencia de galactosa-1-fosfato-uridil transferasa (GALT)
- Galactosemia por deficiencia de galactoquinasa (GALK)
- Atrofia Medular Espiñal (AME)
- Inmunodeficiencia Combinada Grave (IDCG)
- Hiperplasia Suprarrenal Conxénita (HSC)
- Aminoacidopatías
 - Fenilcetonuria (PKU) / Hiperfenilalaninemia (HPA)
 - Tirosinemia tipo I (TYR I)
 - Enfermidade de xarope de pradairo (MSUD)
 - Citrulinemia tipo I (CIT I)
 - Aciduria Arxininosuccínica (ASA)
 - Homocistinuria clásica (HCY)
 - Arxininemia (ARG)
 - Cistinuria
- Defectos da beta oxidación dos ácidos graxos
 - Deficiencia de acil-coenzima A deshidroxenasa de cadea media (MCADD)
 - Deficiencia de 3-hidroxiacil-coenzima A deshidroxenasa de cadea longa (LCHADD)
 - Deficiencia do transportador de carnitina (CTD)/Deficiencia da captación de carnitina (CUD)
 - Deficiencia de carnitina/acilcarnitina translocasa (CACT)
 - Deficiencia de proteína trifuncional mitocondrial (TFP)
 - Deficiencia de acil-coenzima A deshidroxenasa de cadea moi longa (VLCADD)
 - Deficiencia múltiple de acil-coenzima A deshidroxenasa (MADD)
 - Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa I e II (CPT I, CPT II)
- Acidurias /acidemias orgánicas
 - Acidemia Glutárica tipo I (GA I)
 - Acidemia Propionica (PA)
 - Acidemia Metilmalónica (MMA: MUT, Cbl A, Cbl B, Cbl C, Cbl D)
 - Acidemia Isovalérica (IVA)
 - Deficiencia múltiple de carboxilasa (MCD)
 - Deficiencia de β -cetotiolasa (BKT)
 - Deficiencia de 3-metilcrotonil-coenzima A carboxilasa (MCC)
 - Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-coenzima A liasa (HMG)
 - Aciduria 3-metilglutacónica tipo I (3MGA)