

# Enfermedades cubiertas por Tami•k®

## Enfermedades detectadas por Espectrometría de Masas en Tándem

### Trastornos de la Oxidación de los Ácidos Grasos

1. Deficiencia de Carnitina/Acilocarnitina Translocasa
2. Deficiencia de Carnitina Palmitoil Transferasa Tipo I (CPT-I)
3. Deficiencia de 3-Hidroxi Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Larga (LCHAD)
4. Deficiencia de 2,4-Dienoil-CoA Reductasa
5. Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Media (MCAD)
6. Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa Múltiple (MADD o Acidemia Glutárica-Tipo II)
7. Deficiencia Neonatal de Carnitina Palmitoil Transferasa Tipo II (CPT-II)
8. Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Corta (SCAD)
9. Deficiencia de Hidroxi Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Corta (SCHAD)
10. Deficiencia de Proteína Trifuncional (Deficiencia de TFP)
11. Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Muy Larga (VLCAD)

### Trastornos de Ácidos Orgánicos

12. Deficiencia de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liasa (HMG)
13. Acidemia Glutárica Tipo I (GA-I)
14. Deficiencia de Isobutiril-CoA Deshidrogenasa

### Acidemia Isovalérica (IVA)

15. Inicio agudo
16. Crónico
17. Deficiencia de 2-Metilbutiril-CoA Deshidrogenasa
18. Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilasa (Deficiencia de 3MCC)
19. Deficiencia de 3-Metilglutaconil-CoA Hidratasa

### Acidemias Metilmalónicas

20. Deficiencia 0 Metilmalonil-CoA Mutasa
21. Deficiencia + Metilmalonil-CoA Mutasa
22. Algunos Trastornos en la Síntesis de Adenosilcobalamina
23. Deficiencia Materna de Vitamina B12
24. Deficiencia de Acetoacetil-CoA Tiolasa Mitocondrial (Deficiencia 3-Cetotiolasa)

### Acidemia Propiónica (PA)

25. Inicio agudo
26. Inicio tardío
27. Deficiencia Múltiple de CoA Carboxilasa
28. Aciduria Malónica

### Trastornos de Aminoácidos

29. Argininemia

### Aciduria Argininosuccínica (Deficiencia de ASA Liasa)

30. Inicio agudo
31. Inicio tardío
32. 5-Oxoprolinuria (Aciduria Piroglutámica)
33. Deficiencia de Carbamoilfosfato Sintetasa (Deficiencia de CPS)

### Citrulinemia (Deficiencia de ASA Sintetasa)

34. Inicio agudo
35. Inicio tardío
36. Homocistinuria
37. Hipermetioninemia
38. Síndrome de Hiperamonemia, Hiperornitinemia, Homocitrulinemia (HHH)

39. Hiperornitinemia con Atrofia de Circunvoluciones

#### Enfermedad de Jarabe de Maple (MSUD)

- 40. Clásica
- 41. Intermedia

#### Fenilcetonuria (PKU)

- 42. PKU Clásica
- 43. Hiperfenilalaninemia
- 44. Deficiencia del Cofactor (Biopterina)

#### Tirosinemia

- 45. Tirosinemia Neonatal Transitoria
- 46. Tirosinemia Tipo I
- 47. Tirosinemia Tipo II
- 48. Tirosinemia Tipo III

#### Enfermedades por Almacenamiento Lisosomal\*

- 49. Enfermedad de Fabry (Deficiencia de alfa-galactosidasa)
- 50. Enfermedad de Gaucher (Deficiencia de glucocerebrosidasa)
- 51. Enfermedad de Pompe (Glucogenosis Tipo II)
- 52. Enfermedad de Krabbe (Deficiencia de galactocerebrosidasa)
- 53. Enfermedad de Hurler (Mucopolisacaridosis I, MPS-I)
- 54. Enfermedad de Niemann Pick A/B (Deficiencia de esfingomielinasa ácida)

#### Otros perfiles anormales

- 55. Hiperalimentación
- 56. Enfermedad Hepática
- 57. Administración de Aceite de Triglicéridos de Cadena Media (MCT)
- 58. Presencia de Anticoagulante (EDTA) en la muestra de sangre
- 59. Tratamiento con Benzoato, Ácido Piválico o Ácido Valproico
- 60. Deficiencia en la Absorción de Carnitina

#### Enfermedades detectadas por Otras Tecnologías

##### Deficiencia de Biotinidasa

- 61. Deficiencia completa
- 62. Deficiencia parcial

##### Hiperplasia Suprarrenal Congénita

- 63. Deficiencia de 21-Hidroxilasa perdedora de sal
- 64. Deficiencia de 21-Hidroxilasa virilizante simple
- 65. Hipotiroidismo Congénito
- 66. Fibrosis Quística (no válida después de los 3 meses de edad)

##### Galactosemia

- 67. Deficiencia de Galactocinasa
- 68. Deficiencia de Galactosa-1-Fosfato Uridiltransferasa
- 69. Deficiencia de Galactosa-4-Epimerasa
- 70. Deficiencia de Glucosa-6-Fosfato Deshidrogenasa

##### Enfermedad de Células Falciformes y otras Hemoglobinopatías

- 71. Enfermedad de Hemoglobina S
- 72. Enfermedad de Hemoglobina S/C
- 73. Enfermedad de Hemoglobina S/Beta
- 74. Enfermedad de Hemoglobina C
- 75. Enfermedad de Hemoglobina E
- 76. Síndrome de Inmunodeficiencia Combinada Severa (SCID)\*\*

\* Las Enfermedades por Almacenamiento Lisosomal (LSDs) están incluidas en el panel de 76 enfermedades de Tami•K®. // \*\* El Síndrome de Inmunodeficiencia Combinada Severa (SCID) está incluido en el panel de 70 y 76 enfermedades en Tami•K®, y pon los asteriscos correspondientes en donde mencionemos estas enfermedades