

Listado de Enfermedades Metabólicas (ECM)

- | | |
|--|--|
| Aaciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica | Enfermedad de Krabbe |
| Aciduria glutárica tipo 1 | Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce o leucinosis (MSUD) |
| Aciduria isovalérica (IVA) | Enfermedad de Lesch-Nyhan |
| Aciduria metilmalónica | Enfermedad de Menkes y Síndrome de cuerno occipital |
| Aciduria mevalónica | Enfermedad de Niemann-Pick C |
| Aciduria propiónica | Enfermedad de Pompe |
| Acidurias 3-metilglutacónicas | Enfermedades de los neurotransmisores |
| Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X | Enfermedades mitocondriales |
| Alcaptonuria | Enfermedades neurodegenerativas con acúmulo cerebral de hierro (ENACH) |
| Biogénesis del peroxisoma | Exostosis múltiple hereditaria (EMH) |
| Cistinosis | Fenilcetonuria (PKU) |
| Defecto del transportador de tiamina tipo 2 | Fenilcetonuria (PKU) materna |
| Defectos congénitos de la glicosilación (CDG) | Galactosemias |
| Defectos de la síntesis de coenzima Q10 | Gangliosidosis Gm1 |
| Defectos de la tetrahidrobiopterina (BH4) | Gangliosidosis Gm2 |
| Defectos de la β-oxidación | Glucogenosis hepáticas |
| Defectos del ciclo de la urea | Glucogenosis musculares |
| Defectos del metabolismo de la carnitina | Hiperfenilalaninemia moderada(HPA) |
| Defectos del metabolismo de purinas y pirimidinas | Hiperglicinemia no cetósica(NKH) |
| Deficiencia cerebral de creatina | Homocistinuria clásica |
| Deficiencia cerebral de folato (DCF) | Homocistinuria con aciduria metilmalónica(CblC) |
| Deficiencia de biotinidasa | Intolerancia hereditaria a la fructosa(IHF) |
| Deficiencia de citrina | Leucodistrofia metacromática(LDM) |
| Deficiencia de MAD | Lipofuscinosis ceroidea(LFC) |
| Deficiencia de metilen-tetrahidrofolato reductasa (MTHFR) | Lisinuria con intolerancia a proteínas(LIP) |
| Deficiencia de metionina adenosil-transferasa (MAT) | Metylcrotonilglicinuria(MCG) |
| Deficiencia de piruvato carboxilasa (PC) | Mucopolisacaridosis |
| Deficiencia de piruvato deshidrogenasa (PDH) | Síndrome de Barth |
| Deficiencia de piruvato quinasa | Síndrome de hiperornitinemia, homocitrulinuria e hiperamonemia (HHH) |
| Deficiencia de PNPO | Síndrome de Lowe |
| Deficiencia de serina | Síndrome de Sjögren-Larsson (SLS) |
| Deficiencia de succínico semialdehido deshidrogenasa (SSADH) | Síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLO) |
| Deficiencia de sulfato oxidasa-cofactor molibdeno | Tirosinemia tipo 1 |
| Deficiencia del transportador de glucosa GLUT 1 | Tirosinemia tipo 2 |
| Distroglicopatías | Trimetilaminuria (TMAU) |
| Enfermedad de Canavan (Aciduria N-acetilaspártica) | Xantomatosis cerebrotendinosa |
| Enfermedad de Fabry | |
| Enfermedad de Gaucher | |