

**PANEL NMG3\_1  
CICLO DE LA UREA**

DEFICIENCIA DE ORNITIN TRANSCARBAMILASA		OTC
DEFICIENCIA DE CARBAMOIL FOSFATO SINTASA I		CPS1
CITRULINEMIA	I	ASS1
	II	SLC25A13
ACIDURIA ARGININOSUCCINICA		ASL
ARGININEMIA		ARG1
SÍNDROME TRIPLE H: HIPERORNITINEMIA-HIPERAMONEMIA-HOMOCITRULINURIA		SLC25A15
N-ACETYLGLUTAMATE SYNTHASE DEFICIENCY		NAGS

**PANEL NMG3\_2  
AMINOACIDOPATÍAS**

HIPERFENILALANINEMIA POR DEFICIENCIA DE TETRAHIDROBIOPTERINA: BH4	B	GCH1
	A	PTS
	C	QDPR
	D	PCBD1
FENILCETONURIA		PAH
TIROSINEMIA	I	FAH
	II	GSTZ1
	III	TAT
	IV	HPD
ALKAPTONURIA		HGD
CISTATIONINURIA		CTH
HISTIDINEMIA		HAL
HIPERLISINEMIA		AASS
HIPERGLICINEMIA NO CETÓSICA NKH		AMT
		GLDC
		GCSH
DEFICIENCIA DE GLICINA N-METILTRANSFERASA		GNMT
HIPERPROLINEMIA	I	PRODH
	II	ALDH4A1
DEFICIENCIA DE ORNITIN AMINOTRANSFERASA		OAT
HIPERMETIONINEMIA POR DEFICIENCIA DE S-ADENOSILHOMOCISTEINA HIDROLASA		AHCY
DEFICIENCIA DE COFACTOR MOLIBDENO		MOCS1
		MOCS2
		GPHN
SULFOCISTEINURIA		SUOX
HOMOCYSTINURIA DUE TO CBS DEFICIENCY		CBS
HOMOCYSTINURIA DUE TO MTHFR DEFICIENCY		MTHFR
METHIONINE ADENOSYLTRANSFERASE DEFICIENCY		MAT1A
HOMOCISTINURIA Y ANEMIA MEGALOBLASTICA POR DEFECTO EN EL METABOLISMO DE LA COBALAMINA	cb1E	MTRR
MALABSORCION INTESTINAL DE FOLATO		SLC46A1
DEFICIENCIA DE PIRUVATO CARBOXILASA		PC
DEFICIENCIA DE PROLIDASA		PEPD
ENFERMEDAD DE JARABE DE ARCE (MSUD)	II	DBT
	IB	BCKDHB
	III	DLD
	IA	BCKDHA

**PANEL NMG3\_3**  
**ACIDURIAS ORGÁNICAS**

ACIDEMIA PROPIÓNICA		PCCA
		PCCB
DEFICIENCIA DE 3-METILCROTONIL-CoA CARBOXILASA 1 (3-METILCROTONIL GLICINURIA)	I	MCCC1
	II	MCCC2
ACIDURIA GLICOLICA	I	AGXT
	II	GRHPR
	III	DHDPSL
ACIDURIA METILGLUTACONICA	I	AUH
	II	TAZ
	III	OPA3
	V	DNAJC19
ACIDURIA GLUTARICA TIPO I		GCDH
DEFICIENCIA MÚLTIPLE DE ACYL-CoA DESHIDROGENASA (MADD), O ACIDURIA GLUTARICA TIPO II		ETFA
		ETFB
		ETFDH
ACIDURIA GLUTARICA TIPO III		C7orf10
ACIDURIA L-2-HIDROXIGLUTARICA		L2HGDH
ACIDURIA D-2-HIDROXIGLUTARICA 1		D2HGDH
DEFICIENCIA DE ALFA-CETOGLUTARATO DESHIDROGENASA : Aciduria oxoglutarica		OGDH
DEFICIENCIA DE FORMIMINOTRANSFERASA : Aciduria formiminoglutámica		FTCD
ACIDURIA ISOVALÉRICA		IVD
DEFICIENCIA MÚLTIPLE DE CARBOXILASA: DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA		BTD
DEFICIENCIA MÚLTIPLE DE CARBOXILASA: DEFICIENCIA DE HOLOCARBOXILASA SINTASA		HLCS
DEFICIENCIA DE SUCCINIC SEMIALDEHYDE DESHIDROGENASA		ALDH5A1
FUMARASE DEFICIENCY		FH
ACIDURIA D-GLICERICA		GLYCTK
<b>ACIDURIAS METILMALONICAS/ HOMOCISTINURIAS /METABOLISMO COBALAMINA /ACIDO FOLICO</b>		
ACIDURIA METILMALONICA POR DEFICIENCIA DE METILMALONIL-CoA MUTASA		MUT
ACIDURIA METILMALONICA Y HOMOCISTINURIA POR DEFECTOS EN EL METABOLISMO DE LA COBALAMINA	cb1F	LMBRD1
	cb1D	C20RF25
	cb1C	MMACHC
	cb1J	ABCD4
ACIDURIA METILMALONICA	cb1A	MMAA
	cb1B	MMAB
DEFICIENCIA DE METILCOBALAMINA	cb1G	MTR
ACIDURIA METILMALONICA Y HOMOCISTINURIA cb1X TYPE	cb1X	HCFC1
ACIDURIA METILMALONICA III: DEFICIENCIA DE METILMALONIL COA EPIMERASA		MCEE
DEFICIENCIA DE TRANSCOBALAMINA II		TCN2
ACIDURIA COMBINADA DE MALONICO Y METILMALONICO		ACSF3
ENCEFALOPATÍA ETILMALONICA; EE		ETHE1
MALABSORCION INTESTINAL DE FOLATO		SLC46A1

<b>PANEL NMG3_5</b> <b>DEFECTOS BETA OXIDACIÓN ÁCIDOS GRASOS</b>	
Deficiencia en la captación de carnitina	SLC22A5
Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 1A	CPT1A
Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa II, forma neonatal	CPT2
Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa	SLC25A20
Deficiencia múltiple de Acil-coA deshidrogenasa (MADD): Aciduria glutárica tipo II	ETFA
	ETFB
	ETFDH
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa, de cadena corta	HSD17B10
Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa	HADH
Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga (LCHAD)	HADHA
Déficit de 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa; ACADSB	ACADSB
Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)	ACADS
Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media (MCAD)	ACADM
Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena muy larga (VLCAD)	ACADVL
Déficit de proteína trifuncional mitocondrial	HADHA
	HADHB

<b>PANEL NMG3_6</b> <b>Defectos en el metabolismo de Purinas y Pirimidinas</b>	
<b>DISORDERS OF PURINE METABOLISM</b>	
PHOSPHORIBOSYL PYROPHOSPHATE SYNTHETASE (PRPS) SUPERACTIVITY	PRPS1
ADENYLOSUCCINATE LYASE (ADSL) DEFICIENCY	ADSL
ADENOSINE DEAMINASE (ADA) DEFICIENCY	ADA
NUCLEOSIDE PHOSPHORYLASE (NP) DEFICIENCY	PNP
XANTHINURIA	XDH
FAMILIAL JUVENILE HYPERURICAEMIC NEPHROPATHY	UMOD
LESCH-NYHAN SYNDROME	HPRT1
ADENINE PHOSPHORIBOSYLTRANSFERASE (APRT) deficiency	APRT
<b>DISORDERS OF PYRIMIDINE METABOLISM</b>	
OROTIC ACIDURIA	UMPS
PYRIMIDINE 5'-NUCLEOTIDASE DEFICIENCY	NT5C3A
DIHYDROPYRIMIDINE DEHYDROGENASE (DPYD) DEFICIENCY	DPYD
DIHYDROPYRIMIDINASE (DPYS) DEFICIENCY	DPYS
UREIDOPROPIONASE DEFICIENCY	UPB1
<b>OTHER DISORDERS OF NUCLEOTIDE METABOLISM</b>	
NUCLEOTIDASE HYPERACTIVITY (NUCLEOTIDE DEPLETION SYNDROME)	PKLR