

Enfermedad	OMIM	Centro	Ciudad	Total casos analizados	Total casos patológicos	Persona de contacto	Teléfono	E-mail
Acidemia propiónica: Deficiencia de propionil-CoA carboxilasa (PCC)	232000	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
		CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		2	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Aciduria D-2-hidroxi-glutárica	600721	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		2	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
		CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		1	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Aciduria glutárica tipo I: Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	231670	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		7	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
		CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		5	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Aciduria L-2-hidroxi-glutárica	236792	CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		1	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Aciduria metilglutacónica tipo II: Síndrome de Barth	302060	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
Aciduria N-acetilaspártica: Enfermedad de Canavan · Deficiencia de asparto-acilasa	271900	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
		CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		1	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Aciduria pyroglutamica: Deficiencia de Glutación Sintetasa	266130	CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		2	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Alcaptonuria: deficiencia de homogentisico-dioxigenasa	203500	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
Alfa-manosidosis	248500	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es

Alteraciones de la $\beta$ -oxidación peroxisomal: Adrenoleucodistrofia ligada al X	300100	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		13	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
		CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		5	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Alteraciones de la biogénesis de peroxisomas: Adrenoleucodistrofia neonatal	202370	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		4	TERESA PAMPOLS		
Alteraciones de la biogénesis de peroxisomas: Síndrome Zellweger	214100	CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		1	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Aspartilglucosaminuria	208400	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		2	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
$\beta$ -manosidosis	248510	CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	78	1	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es
Biotinidasa, deficiencia de	253260	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
Defecto Congénito de la Glicosilación tipo IA (CDG IA)	212065	CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		2	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
		HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		3	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
Defecto Congénito de la Glicosilación tipo IIA (CDG IIA)	212066	CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		1	MAGDALENA UGARTE		
Defecto Congénito de la Glicosilación tipo X (CDG X)	212067	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS		
Cistationina $\beta$ -Sintasa, deficiencia de	236200	CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		2	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Cistinuria tipo I	220100	HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	35	15	SUSANA PEDRINACI	958020324	
		CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		2	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
		CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	18.473	1	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es
Cistinuria tipo no-I	600918	CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	18.473	2	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ		

Citruinemia: Deficiencia de Argininsuccínico sintetasa (ASS)	215700	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
		CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		2	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Defectos del metabolismo de Purinas: Deficiencia en adenilosuccinato liasa	103050	CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		1	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
		CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	58	0	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es
Deficiencia $\beta$ -cetotilasa	203750	CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		2	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Deficiencia de 2-metil-3-OH butiril-CoA deshidrogenasa	300256	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		5	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
		CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	296	1	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es
Deficiencia de 3-OH acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCHAD)	201470	CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		1	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Deficiencia de complejo I de la cadena respiratoria	252010	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		2	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
Deficiencia de complejo IV de la cadena respiratoria	220110	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		4	TERESA PAMPOLS		
Deficiencia de piruvato carboxilasa (PC)	266150	CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		3	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Deficiencia de piruvato deshidrogenasa (PDH)	312170	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		2	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es

Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutarilCoA sintasa	600234	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
Deficiencia del transportador de creatina (CrTr)	300352	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		2	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
Deficiencia múltiple de acilCoA deshidrogenasa (MADD): Aciduria glutárica tipo II	231680	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		2	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
		CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		1	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Enfermedad de Fabry	301500	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		6	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
Enfermedad mitocondrial		CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	135	0	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es
Enfermedad de Niemann-Pick Tipo C	257220	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		3	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
Fenilcetonuria: Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa (PAH)	261600	CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		11	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
		CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	18.473	2	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es
Galactosemia: Deficiencia de Galactoquinasa	230200	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
Galactosemia clásica: Deficiencia de Galactosa 1-P Uridiltransferasa	230400	CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	14	0	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es
Gangliosidosis GM1	230500	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		7	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
Gangliosidosis GM2: Enfermedad de Sandhoff (HEXB)	268800	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		6	TERESA PAMPOLS		

Hiperglicinemia no cetósica (HGK)	238300	HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	1	1	SUSANA PEDRINACI	958020324	
		HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		2	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
		CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		3	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
		CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	296	1	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es
Homocistinuria por deficiencia de Metionina sintasa (cbIG)	250940	HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	8	5	SUSANA PEDRINACI	958020324	
Hunter: Mucopolisacaridosis(MPS II)	309900	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
		CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	32	0	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es
Hurler: Mucopolisacaridosis (MPS IH)	252800	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		6	TERESA PAMPOLS		
		CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	32	0	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es
Intolerancia proteica con lisinuria	222700	CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		1	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Leucodistrofia metacromática	250100	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
Lipofuscinosis neuronal ceroid (CLN 1)	256730	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
3-metilcrotonil-CoA carboxilasa, deficiencia de (MCC)	210200	CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		2	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Morquio A: Mucopolisacaridosis (MPS IVA )	253000	CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	32	0	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es
Morquio B: Mucopolisacaridosis (MPS IVB)	253010	CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	32	0	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ		

Niveles $\beta$ -amiloide en LCR y plasma		LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS	MADRID	4		RAQUEL ROS ISRAEL AMPUERO	913941326	fuinvesn@med.ucm.es
Niveles de P-TAU en LCR		LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS	MADRID	4		RAQUEL ROS ISRAEL AMPUERO		
Ornitina transcarbamilasa, deficiencia de (OTC)	311250	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
		CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		6	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
		CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	296	1	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es
Sanfilippo A: Mucopolisacaridosis (MPS IIIA)	252900	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
Sanfilippo B: Mucopolisacaridosis (MPS IIIB)	252920	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		2	TERESA PAMPOLS		
Sanfilippo C: Mucopolisacaridosis (MPS IIIC)	252930	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		1	TERESA PAMPOLS		
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	270400	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		2	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
		CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		1	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
Tirosinemia tipo I: deficiencia de fumaril acetoacetasa	276700	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		2	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es
		CENTRO DIAGNÓSTICO DE ENF. MOLECULARES	MADRID		3	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es
		CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	EL PALMAR	18.473	1	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es
Xantomatosis cerebrotendinosa	213700	HOSPITAL CLÍNICO (IBC)	BARCELONA		6	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es