

AbreviaturaFigura

Significado

3m-Crot.Glicinuria	3-metilcrotonilglicinuria
4-OH-Butir.	4-hidroxibutíricoaciduria
6-PTS	6-Piruvoiltetrahidropterina sintetasa
7DHC	7-dehidrocolesterol
A Organ	Acidemias orgánicas
A.P.	Alimentación parenteral
AA	Aminoácidos
Ácidos	Acidosis
AGL	Ácidos grasos libres
AGL/BOB	Acidos grasos libres/ β -hidroxibutírico
ASA	Argininsuccinato sintetasa
ATR I y II	Acidosis tubular renal I y II
BOB/AA	Beta-OH-butírico/Acetoacético
b-oxid	Enfermedades de la β -oxidación
Cad. resp.(C-IV)	Déf. complex IV cadena respiratoria
Caden respira	Defectos de la cadena respiratoria
C-B6Dep	Convulsiones vitamina B6 dependientes
Cetolis	Defectos de la Cetolisis
Cetonu	Cetonuria
CHILD	Hemidisplasia congénita, ictiosis y defectos de las vías metabólicas
CMD	Cardiomiopatía dilatada
Cob. C	Déficit metabolismo cobalamina C
Complejo PDH	Piruvato deshidrogenasa
CoQ	Coenzima Q
CPK	Creatinfosfokinasa
CPS	Carbamilfosfato sintetasa

CPT2	Déficit carnitina palmitoil transferasa 2
CPT-II	Déficit carnitina-palmitoil-transferasa tipo II
D.LCAT	Déficit lecitina colesterolacil transferasa
DHC	Dehidrocolesterol
DHPR	Dihidropterina reductasa
Dismor	Dismorfología
DNPH	Dinitrofenilhidracina
F16DP	Déficit fructosa 1-6 difosfatasa
FAO	Oxidación de ácidos grasos
FOD	Alteraciones β -oxidación
GABA	Gamma-aminobutírico
GAI	Aciduria glutárica tipo I
GA-II	Aciduria glutárica tipo II
Galact	Galactosemia
Gb3	Globósido Gb3
G-II	Acidemia glutárica tipo II
Glucone	Déficit de gluconeogénesis
GM1	Gangliósido GM1
GS	Déficit glicógenosintetasa
GSD	Glucogenosis
GTPCH	GTP ciclohidrolasa
HFV-VC	Hemofiltración veno-venosa continua
HHH	Hiperamoniemia/hiperornitinemia/ homocitrulinuria
Hipogl	Hipoglucemia
HMGCoA-L	Déficit de 3-hidroximetilglutarilCoA-liasa
HPA	Hiperfenilalaninemia
I-Cell	Enfermedad de células de inclusión

Interva libre	Intervalo libre
IRA	Insuficiencia renal aguda
IVA	Acidémica isovalérica
IVA	Acidemia isovalérica
KS CS HS	Quetarán sulfato, condroín sulfato, heparán sulfato
L/P	Láctico/pirúvico
Lact	Ácido Láctico
LCAD	Déficit acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
LCHAD	Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
LCR	Líquido cefalorraquídeo
LCT	Triglicéricos de larga cadena
LPI	Intolerancia proteínas con lisinuria
MACAD(G-II)	Déficit de carboxilasa múltiple/Glutárica II
MCAD	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media
MCD	Déficit múltiple decarboxilasa
MCT	Triglicéridos de cadena media
MELAS	Miopatía/encef./ácid. láctica/episodios “stroke like”
MERRF	Miopatía/encefalopatía/fibras rojas rotas
MMA	Acidémica metil-malónica
MPS	Mucopolisacaridosis
MSUD	Enfermedad de jarabe de arce
Múltiple CD	Déficit decarboxilasa múltiple
NADH2/NAD	Nicotinamín adenín dinucleótido

NKH	Hiperglicinemia no cetósica
NK-Hiperglic.	Hiperglicinemia no cetósica
OA	Acidurias orgánicas (en general)
OTC	Ornitin transcarbamilasa
OXPPOS	Fosforilación oxidativa
PA	Acidémica propiónica
PC	Déficit piruvatocarboxilasa
PC/ACTG	Déf. piruvatocarboxilasa/a-cetoglutárico deshidrogenasa
PDH	Déficit piruvato deshidrogenasa
Peroxi	Enfermedades peroxisomales
PKU	Fenilcetonuria
SCAD	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta
SLO	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
SO	Déficit sulfitooxidasa
Superact. PRPP	Superactividad fosforibosilpirofosfato
THF-Red	Tetrahidrometilen folato reductasa
Tirosi	Tirosinemia
Trans	Transaminasas
Trast Cob C	Trastornos metabolismo cobalamina C
UCD	Enfermedades del ciclo de la urea
VLCAD	Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga
VLCFA	Ácidos grasos de cadena muy larga