

Enfermedad metabólica neonatal.

Tipos clínicosbioquímico (modificado por Saudubray)

Tipos	Acidosis	Cetosis	Amonio	Láctico	Glucosa	Otros	Entidades
I. (intoxicación).							
Ia. (sin deshidratación).	-	+/-	∅ ó ↑	-	-	DNPH +	MSUD
Ib. (con deshidratación)	++	++	↑	∅ o ↑	-	Leucopenia	MMA, PA, IVA UCD, B-oxidación.
Ic. (con disfunción hepática).							
II (con déficit energético)							
Ila. (con disfunción hepática)	-	-	∅ o ↑	↑	↓		GAI, CPTII, LCAD
Ilb. (con ictericia e insuficiencia hepática).	++	+	∅ o ↑	↑↑	∅ o ↓		PC, PDH, MCD
III. (con hepatomegalia e hipogonadismo).							
IIla. (pura)	++	+	-	↑↑	↓↓		Glucogenosis/F16DP
IIlb. (con ictericia e insuficiencia hepática)	-	-	∅ o ↑	↑	∅ o ↓		Galactosemia/ fructosemia/tirosinemia
IV. (con convulsiones)	-	-	-	-	-		NKH/SO/C-B6Dep.
V. (con tesaurismosis). Sintomatología:	Dismorfia, Hepatoesplenomegalia, Ascitis/Hidrops, Disostosis						