

Sospecha clínica: Enfermedades peroxisómicas



Malformaciones craneales.

Alt. neurológicas: hipotonía, ataxia, convulsiones, alteraciones auditivas, leucodistrofia.

Alteraciones oculares: cataratas, retinopatía.

Alteraciones hepáticas: hepatomegalia, cirrosis.

Alteraciones esqueléticas (condrodisplasia punctata).



Screening VLCFA: C26:0, C26/C24 (ácidos grasos de cadena larga), ácido docosahexanoico.



Estudios bioquímicos: ácidos biliares, fitánico, pristánico, pipecólico. Plasmalógenos.



Estudios enzimáticos y ultraestructurales

Fibroblastos/hígado/riñón