



**Universidad de Chile**  
**Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos**  
**Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas**

**CUADRO RESUMEN DE PESQUISA NEONATAL AMPLIADA:**

| Test                                 | Patología (s)                     | Técnica                                  |
|--------------------------------------|-----------------------------------|--|
| Perfil de Aminoácidos                | EMT                               | Espectrometría de Masas en Tandem        |
| Perfil de Acilcarnitinas             | EMT                               | Espectrometría de Masas en Tandem        |
| <b>Fenilalanina o PKU</b>            | <b>Fenilquetonuria</b>            | <b>Espectrometría de Masas en Tandem</b> |
| <b>Hormona Tiroestimulante o TSH</b> | <b>Hipotiroidismo Congénito</b>   | <b>Fluorometría</b>                      |
| Biotinidasa                          | Déficit de Biotinidasa            | Colorimetría                             |
| 17-a-OH-progesterona                 | Hiperplasia suprarrenal Congénita | Fluorometría                             |
| Galactosa Total                      | Galactosemia                      | Colorimetría                             |
| Galactosa 1P-Uridiltransferasa       | Galactosemia                      | Fluorometría                             |
| Tripsina Inmunoreactiva              | Fibrosis Quística                 | Fluorometría                             |

**PATOLOGIAS INCLUIDAS EN LA ESPECTROMETRIA DE MASAS DE TANDEM**

| <b>AMINOACIDOPATIAS</b>  | <b>ACIDURIAS ORGÁNICAS</b>  |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Aciduria Argininosuccinica</li> <li>▪ Citrulinemia</li> <li>▪ Enfermedad de la orina olor a jarabe de arce</li> <li>▪ Fenilquetonuria (PKU)</li> <li>▪ Tirosinemia</li> <li>▪ Hipermetioninemia</li> <li>▪ Homocistinuria</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Deficiencia de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase (HMG)</li> <li>▪ Acidemia Glutarica Tipo I (AG-I)</li> <li>▪ Deficiencia Isobutiril-CoA dehidrogenasa (IBDD)</li> <li>▪ Acidemia Isovalérica (AIV)</li> <li>▪ Deficiencia 2-Metilbutiril-CoA Dehidrogenasa (2MBD)</li> <li>▪ Deficiencia 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilasa (Deficiencia de 3 MCC)</li> <li>▪ Deficiencia 3-477 Metilglutaconil-CoA Hidratasa</li> <li>▪ Acidemia Metilmalónica (AMM)</li> <li>▪ Deficiencia Mitocondrial de Acetoacetyl-CoA Tiolasa</li> <li>▪ Acidemia Propiónica (AP)</li> <li>▪ Deficiencia Múltiple de CoA Carboxilasas</li> <li>▪ Acidemia Malónica</li> </ul> |
| <p><b>DEFECTOS DE OXIDACION DE ÁCIDOS GRASOS</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Deficiencia Carnitina/Acilcarnitina Translocasa (CAT)</li> <li>▪ Deficiencia 3-Hydroxi-Acil-CoA Dehidrogenasa de ác. Grasos de cadena larga (LCHAD)</li> <li>▪ Deficiencia de Acil-CoA Dehidrogenasa de ác. Grasos de cadena mediana (MCAD)</li> <li>▪ Deficiencia Múltiple de Acil-CoA Dehidrogenasa (MADD o Acidemia Glutárica-Tipo II)</li> <li>▪ Deficiencia Neonatal de Carnitina Palmitoil Transferasa -Tipo II (CPT-II)</li> <li>▪ Deficiencia de Acil-CoA Dehidrogenasa de ác. Grasos de cadena corta (SCAD)</li> <li>▪ Deficiencia de Acil-CoA Hidroxi Dehidrogenasa de ác. Grasos de cadena corta (SCHAD)</li> <li>▪ Deficiencia de Proteína Trifuncional (Deficiencia TFP)</li> <li>▪ Deficiencia de Acil-CoA Dehidrogenasa de ác. Grasos de cadena muy largas (VLCAD)</li> </ul> |   |