



## DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS

Pablo Sanjurjo; Antonio Baldellou

### Datos técnicos

- **Edición 4ª**
- **ISBN9788415351962**
- **Año Edición 2014**
- **Páginas 483**
- **Encuadernación Tapa Dura**
- **Idioma Español**

### Sinopsis

Este libro presenta el enorme progreso experimentado desde la anterior edición, en el seno de esta especialidad pediátrica que abarca de manera global los llamados también errores congénitos del metabolismo. Participan casi 150 autores, pero no pierde su uniformidad gracias al trabajo de los dos autores-editores, aumentando la proyección internacional a través de autores-colaboradores latinoamericanos procedentes de Colombia, México, Chile y Brasil; y de otros países.

La obra muestra la sólida formación clínica de los autores, así como sus implicaciones en otras especialidades como genética, nutrición o bioquímica, sin olvidar el reflejo de su actividad asistencial y docente.

De interés para el pediatra y subespecialidades pediátricas y médicas en general. Hay que destacar el papel de la atención primaria, pues apreciar anomalías dermatológicas, ictericia, dismorfia facial o generalizada, lesiones oculares, trastornos digestivos, hepatomegalia, discapacidad intelectual, retraso del crecimiento o síntomas neurológicos, entre otros muchos, y valorar la posibilidad de una enfermedad metabólica genética entre sus causas, le harán desviar al paciente hacia la unidad especializada hospitalaria, donde se podrá beneficiar del progreso terapéutico actual, que irá desde un cambio en la alimentación a la sustitución de la enzima deficiente e, incluso, a algún tipo de trasplante, entre otras alternativas.

### Índice

A. GENERALIDADES. 1. Desarrollo del pensamiento metabólico. 2. Bases moleculares de las enfermedades metabólicas hereditarias. 3. Diagnóstico prenatal de las enfermedades metabólicas hereditarias. 4. Cribado neonatal de los errores congénitos del metabolismo. 5. Enfermedades metabólicas hereditarias: generalidades, grupos clínicos y algoritmos diagnósticos. 6. Pruebas funcionales en las enfermedades metabólicas hereditarias. 7. Errores congénitos del metabolismo en el período neonatal. 8. Muerte súbita y enfermedades metabólicas. 9. Valoración neurológica en las enfermedades metabólicas. 10. Patología

hepática en las enfermedades metabólicas. 11. Cardiomiopatías metabólicas. 12. Urolitiasis pediátrica y enfermedades congénitas del metabolismo. 13. Tratamiento de urgencias de los errores innatos del metabolismo. 14. Valoración del estado nutricional e ingestas dietéticas recomendadas. 15. Nutrición y errores innatos del metabolismo. 16. Dieta cetogénica en pediatría. 17. Trasplante de progenitores hematopoyéticos en los errores congénitos del metabolismo. 18. Trasplante de órganos en las enfermedades metabólicas hereditarias. 19. Terapia génica de las enfermedades hereditarias. 20. Errores congénitos del metabolismo de presentación en el adulto. 21. Asesoramiento genético y enfermedades metabólicas hereditarias. 22. Aproximación desde la genética al estudio de los errores congénitos del metabolismo. 23. Planificación de la asistencia sanitaria de las enfermedades metabólicas hereditarias.

**B. ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO INTERMEDIO. B.1. TRASTORNOS DEL METABOLISMO Y TRANSPORTE DE LOS HIDRATOS DE CARBONO. B.1.1. Defectos de metabolismo de carbohidratos. 24. Hipoglucemias. 25. Hiperinsulinismo persistente en el neonato. 26. Enfermedades por almacenamiento de glucógeno y trastornos relacionados. 27. Errores congénitos del metabolismo de la galactosa. 28. Errores congénitos del metabolismo de la fructosa. B.1.2. Defectos de transporte de carbohidratos. 29. Síndrome de deficiencia del transportador de glucosa GLUT1. B.2. TRASTORNOS DEL METABOLISMO Y TRANSPORTE DE AMINOÁCIDOS. B.2.1. Defectos de metabolismo de los aminoácidos. 30. Hiperfenilalaninemia. 31. Hiperfenilalaninemias por déficit de cofactor BH4. 32. Tirosinemia aguda hereditaria. 33. Hiperglicinemia no cetósica. 34. Trastornos del metabolismo de los aminoácidos azufrados. 35. Alcaptonuria. 36. Enfermedad de orina de jarabe de arce. 37. Acidemias metilmalónica (AMM) y propiónica (AP). 38. Acidemia isovalérica. Alteraciones del catabolismo de leucina y valina. 39. Aciduria glutárica tipo I. 40. Enfermedad de Canavan. B.2.2. Defectos de transporte de los aminoácidos. 41. Lisinuria con intolerancia a las proteínas. 42. Cistinuria. B.3. TRASTORNO DEL METABOLISMO DE LÍPIDOS. 43. Alteraciones de la  $\beta$ -oxidación y del sistema carnitina. 44. Alteraciones de la síntesis y de la utilización de los cuerpos cetónicos. 45. Dislipemias genéticas. 46. Síndrome metabólico en la infancia. 47. Defectos de la biosíntesis del colesterol. 48. Defectos congénitos de la síntesis de los ácidos biliares. 49. Enfermedad de Wolman (EW) y enfermedad de depósito de ésteres de colesterol (EDEC): deficiencia de lipasa ácida lisosomal (LAL).**

**C. ERRORES CONGÉNITOS EN CICLOS METABÓLICOS ESPECÍFICOS. 50. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades del ciclo de la urea. 51. Trastornos del metabolismo de las purinas. 52. Porfirias. 53. Errores congénitos del metabolismo del glutatión.**

**D. PATOLOGÍA CONGÉNITA DE ORGANELAS CELULARES. D.1. PATOLOGÍA MITOCONDRIAL. 54. Diagnóstico genético de enfermedades metabólicas producidas por alteración del ADN mitocondrial. 55. Déficits bioquímicos de la cadena respiratoria mitocondrial. 56. Las enfermedades de la fosforilación oxidativa (OXPHOS): sintomatología y diagnóstico clínico. 57. Tratamientos en las enfermedades mitocondriales. 58. Acidemias lácticas. Hiperlactacidemia. Déficit de piruvato deshidrogenasa. Déficit de piruvato carboxilasa. D.2. PATOLOGÍA LISOSOMAL. 59. Enfermedades lisosomales. 60. Mucopolisacaridosis tipo I. Síndromes de Hurler, Scheie, Hurler/Scheie. 61. Mucopolisacaridosis tipo II (síndrome de Hunter). 62. Síndrome de Sanfilippo. 63. Mucopolisacaridosis IV y VI. 64. Oligosacaridosis y mucopolisacaridosis. 65. La enfermedad de Krabbe y la leucodistrofia metacromática. 66. Enfermedad de Gaucher. 67. Enfermedad de Fabry. 68. Enfermedad de Niemann-Pick tipos A, B y C. 69. Gangliosidosis GM1 y GM2. 70. Lipofuscinosis cerioidea neuronal en la edad pediátrica. 71. Enfermedad de Pompe. D.3. PATOLOGÍA PEROXISOMAL. 72. Diagnóstico de las enfermedades peroxisomales. 73. Adrenoleucodistrofia, presentación clínica, diagnóstico y tratamiento. D.4. PATOLOGÍA DEL SISTEMA GOLGI. 74. Defectos congénitos de la glicosilación.**

**E. TRASTORNOS DEL METABOLISMO DE LOS METALES. 75. Hemocromatosis, alteraciones del metabolismo del cobre y déficit del cofactor molibdeno. 76. Alteraciones del metabolismo del cinc. Acrodermatitis enteropática.**

**F. TRASTORNOS CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DE LAS VITAMINAS. 77. Alteraciones del metabolismo de la biotina. Alteraciones del metabolismo de la tiamina. 78. Trastornos del metabolismo de la vitamina B12 y del ácido fólico. 79. Epilepsias dependientes de la vitamina B6. Trastornos de los transportadores de la riboflavina.**

**G. OTRAS ENFERMEDADES METABÓLICAS. 80. Síndrome de Fanconi. 81. Defectos del metabolismo de la creatina. 82. Enfermedades hereditarias del metabolismo de los neurotransmisores. 83. Deficiencia de  $\alpha$ 1-antitripsina y otras serpinopatías. Manifestaciones**

pulmonares, hepáticas y sistémicas. 84. Drepanocitosis. 85. Otras hemoglobinopatías hereditarias. 86. Nuevos síndromes genético-metabólicos.  
H. APÉNDICE. ÍNDICE ALFABÉTICO.