

# **ENFERMEDADES RARAS METABÓLICAS**

# **Procedimientos de Urgencias**

# **y de Situaciones de Riesgo**

## **Editores**

L. Aldámiz-Echevarría Azuara  
M.L. Couce Pico  
D. González-Lamuño Leguina  
M.C. García Jiménez

# **ENFERMEDADES RARAS METABÓLICAS**

Procedimientos de urgencias  
y de situaciones de riesgo



# **ENFERMEDADES RARAS** **METABÓLICAS**

Procedimientos de urgencias  
y de situaciones de riesgo

## **EDITORES**

L. Aldámiz-Echevarría Azuara  
M.L. Couce Pico  
D. González-Lamuño Leguina  
M.C. García Jiménez

Cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra solo puede ser realizada con la autorización de sus titulares, salvo excepción prevista por la ley. Diríjase a CEDRO (Centro Español de Derechos Reprográficos, [www.cedro.org](http://www.cedro.org)) si necesita fotocopiar o escanear algún fragmento de esta obra.

© 2017 ERGON  
C/ Arboleda, 1. 28221 Majadahonda (Madrid)

ISBN: 978-84-16732-13-5  
Depósito legal: M-34463-2016

## **Autores**

### **Alcalde Martín, Carlos**

*Unidad de PKU y Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario Río Hortega, Valladolid.*

### **Aldámiz-Echevarría Azuara, Luis**

*Unidad de Metabolismo. Hospital Universitario Cruces. CSUR Enfermedades Metabólicas. GCV-CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)-ISCIII, Barakaldo.*

### **Almeida Campos, Teresa**

*Unidade de Doenças Metabólicas. Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar São João, Porto, Portugal.*

### **Álvarez Escudero, Julián**

*Jefe de Servicio y Catedrático de Anestesiología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela.*

### **Andrade Lodeiro, Fernando**

*Unidad de Metabolismo. Hospital Universitario Cruces. CSUR Enfermedades Metabólicas. GCV-CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)-ISCIII, Barakaldo.*

### **Arrieta Blanco, Francisco**

*CSUR de Enfermedades Metabólicas (Niños y Adultos). Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.*

### **Barbosa Gouveia, Sofía**

*Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Hospital Clínico Universitario de Santiago. Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela.*

### **Barrio Carreras, Delia**

*Dietista nutricionista. Unidad Pediátrica de Enfermedades Raras. Enfermedades Mitocondriales y Metabólicas Hereditarias. Departamento de Pediatría. CSUR Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.*

### **Belanger Quintana, Amaya**

*CSUR de Enfermedades Metabólicas (Niños y Adultos). Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.*

### **Belda Hofheinz, Silvia**

*Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.*

### **Belmont-Martínez, Leticia**

*Laboratorio de Errores Innatos del Metabolismo y Tamiz. Instituto Nacional de Pediatría, México D.F.*

### **Bravo Jiménez, Paulina**

*Profesor Adjunto. Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas. Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA), Universidad de Chile, Santiago de Chile.*

**Bueno Delgado, María A.**

*Unidad de Metabolopatías y Dismorfología Infantil. UGC Pediatría y sus áreas específicas. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.*

**Cabrera, Analía M.**

*Pediatra Especialista en Nutrición y Metabolismo. Servicio de Nutrición y Metabolismo. Hospital de Niños V.J. Vilela, Rosario. Santa Fe, Argentina.*

**Campos Martín, Paula**

*Dietista. Unidad Pediátrica de Enfermedades Raras. Enfermedades Mitocondriales y Metabólicas Hereditarias. Departamento de Pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. CSUR Enfermedades Metabólicas Hereditarias.*

**Cánovas Fernández, Araceli**

*Medicina Interna. Hospital Universitario Cruces. CSUR Enfermedades Metabólicas. GCV-CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)-ISCIII, Barakaldo.*

**Ceberio Hualde, Leticia**

*Unidad de Medicina Interna. Hospital Universitario Cruces. CSUR Enfermedades Metabólicas. GCV-CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)-ISCIII, Barakaldo.*

**Contreras-Bolívar, Victoria**

*Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Regional Universitario de Málaga.*

**Cornejo Espinoza, Verónica**

*Profesor Titular. Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas. Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA), Universidad de Chile, Santiago de Chile.*

**Correcher Medina, Patricia**

*Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital La Fe, Valencia.*

**Couce Pico, M<sup>a</sup> Luz**

*Servicio de Neonatología. Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Hospital Clínico Universitario de Santiago, Santiago de Compostela.*

**Dacruz Álvarez, David**

*Servicio de Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario de Santiago, Santiago de Compostela.*

**Dalmau Serra, Jaime**

*Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital La Fe, Valencia.*

**de Castro López, María José**

*Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Hospital Clínico Universitario de Santiago. Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela.*

**de las Heras Montero, Javier**

*Unidad de Metabolismo. Hospital Universitario Cruces. CSUR Enfermedades Metabólicas. GCV-CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)-ISCIII, Barakaldo.*

**del Toro Riera, Mireia**

*Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari General Vall d'Hebron, Barcelona.*

**Díaz Diez-Picazo, Luis**

*Servicio de Anestesiología, Reanimación y Terapéutica del Dolor. Hospital Universitario La Paz. Universidad Autónoma, Madrid.*

**Dios Fuentes, Elena**

*Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Virgen del Rocío. UGC intercentros de Endocrinología y Nutrición. Hospital Virgen del Rocío-Virgen Macarena, Sevilla.*

**Eirís Puñal, Jesús**

*Servicio de Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario de Santiago, Santiago de Compostela.*

**Escobar-Sevilla, Joaquín**

*Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Granada. Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.*

**Fons Estupinà, Carmen**

*Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Neurometabólicas Congénitas. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*

**García Cazorla, Angels**

*Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Neurometabólicas Congénitas. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*

**García Jiménez, María Concepción**

*Unidad de Metabolopatías. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

**García López, Milagros**

*Servicio de Medicina Intensiva Pediátrica. Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar São João, Porto, Portugal.*

**García Romero, Ruth**

*Unidad de Gastroenterología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

**García Silva, María Teresa**

*Coordinador de la Unidad Pediátrica de Enfermedades Raras. Enfermedades Mitocondriales y Metabólicas Hereditarias. Departamento de Pediatría. Instituto de Investigación i+12. Hospital Universitario 12 de Octubre CIBERER-ISCIII, CSUR Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. Profesor Asociado. Universidad Complutense de Madrid.*

**Gil Ortega, David**

*Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia.*

**Gilsanz Rodríguez, Fernando**

*Servicio de Anestesiología, Reanimación y Terapéutica del Dolor. Hospital Universitario La Paz. Universidad Autónoma, Madrid.*

**Gómez-Lado, M<sup>a</sup> Carmen**

*Servicio de Neuropediatría. Hospital Clínico Universitario de Santiago, Santiago de Compostela.*

**González Quintela, Arturo**

*Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Hospital Clínico Universitario de Santiago. Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela.*

**González Santana, Daniel**

*Unidad de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil, Las Palmas de Gran Canaria.*

**González-Lamuño Leguina, Domingo**

*Pediatría Universidad de Cantabria. Hospital Marqués de Valdecilla, Santander.*

**González-Meneses López, Antonio**

*Unidad de Metabolopatías y Dismorfología Infantil. UGC Pediatría y sus áreas específicas. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.*

**Grau Junyent, Josep M.**

*Servicio de Medicina Interna. Hospital Clínic de Barcelona y CIBERER, Barcelona.*

**Gros Herguido, Noelia**

*Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Virgen del Rocío. UGC intercentros de Endocrinología y Nutrición. Hospital Virgen del Rocío-Virgen Macarena, Sevilla.*



**Hermida Ameijeiras, Álvaro**

*Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Hospital Clínico Universitario de Santiago. Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela.*

**Izquierdo Macián, M<sup>a</sup> Isabel**

*Servicio de Neonatología. Hospital Universitario La Fe, Valencia.*

**Jiménez Varo, Ignacio**

*Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Virgen del Rocío. UGC intercentros de Endocrinología y Nutrición. Hospital Virgen del Rocío-Virgen Macarena, Sevilla.*

**Leão Teles, Elisa**

*Unidade de Doenças Metabólicas. Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar São João, Porto, Portugal.*

**Llarena Fernández, Marta**

*Unidad de Metabolismo. Hospital Universitario Cruces. CSUR Enfermedades Metabólicas. GCV-CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)-ISCIII, Barakaldo.*

**López Rodríguez, Mónica A.**

*Coordinadora del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI. Medicina Interna. Hospital Central de la Cruz Roja, Madrid.*

**Martín Hernández, Elena**

*Médico Adjunto. Unidad Pediátrica de Enfermedades Raras. Enfermedades Mitocondriales y Metabólicas Hereditarias. Departamento de Pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. CSUR Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Profesor Asociado de Pediatría. Universidad Complutense de Madrid.*

**Martínez-Pardo Casanova, Mercedes**

*Presidenta de INDEPF. Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes, Madrid.*

**Monge Galindo, Lorena**

*Unidad de Metabopatías. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

**Morales Conejo, Montserrat**

*Unidad de Enfermedades Raras. Enfermedades Mitocondriales y Metabólicas Hereditarias. Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.*

**Moreno Villares, José Manuel**

*Unidad de Nutrición Clínica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.*

**Nava Mateos, Juan José**

*Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid*

**Núñez Ramos, Raquel**

*Unidad de Nutrición Clínica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.*

**Ortiz Imedio, Juan**

*Unidad de Enfermedades Raras. Enfermedades Mitocondriales y Metabólicas Hereditarias. Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.*

**Peña-Quintana, Luis**

*Unidad de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil, Las Palmas de Gran Canaria. Universidad de Las Palmas de Gran Canaria.*

**Pintos Morell, Guillem**

*Jefe Servicio de Pediatría. Sección de Nefrología Pediátrica, Genética y Metabolismo. Coordinador de Enfermedades Minoritarias. Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Badalona. Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona.*

**Quijada Fraile, Pilar**

*Médico Adjunto. Unidad Pediátrica de Enfermedades Raras. Enfermedades Mitocondriales y Metabólicas Hereditarias. Departamento de Pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. CSUR Enfermedades Metabólicas Hereditarias.*

**Rausell Félix, Dolores**

*Laboratorio de Metabolopatías. Hospital La Fe, Valencia.*

**Rite Gracia, Segundo**

*Unidad de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

**Rodríguez Carrasco, Eva**

*Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria, Tenerife.*

**Roncalés Samanes, Pilar**

*Unidad de Metabolopatías. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

**Ruiz Pons, Mónica**

*Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria, Tenerife.*

**Sánchez-Pintos, Paula**

*Servicio de Neonatología. Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Hospital Clínico Universitario de Santiago, Santiago de Compostela.*

**Sánchez-Valverde Visus, Félix**

*Sección de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona.*

**San Luis Calo, Eva**

*Especialista en Anestesiología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela.*

**Tomás Vila, Miguel**

*Sección de Neuropediatría. Hospital La Fe, Valencia.*

**Vela Amieva, Marcela**

*Laboratorio de Errores Innatos del Metabolismo y Tamiz. Instituto Nacional de Pediatría, México D.F.*

**Venegas Moreno, Eva**

*Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Virgen del Rocío. UGC intercentros de Endocrinología y Nutrición. Hospital Virgen del Rocío-Virgen Macarena, Sevilla.*

**Vitoria Miñana, Isidro**

*Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital La Fe, Valencia.*

**Vives Piñera, Inmaculada**

*Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia.*



## Prólogo

Aunque las denominadas Enfermedades Raras Metabólicas (ERM) son entidades cuya historia natural suele ser de carácter crónico-progresivo, las situaciones agudas, como forma de inicio de la enfermedad o como descompensaciones que suceden a lo largo de su curso clínico, marcan el devenir pronóstico de los pacientes. Por ello, aunque habitualmente son expuestas en capítulos aislados y de una manera genérica en los escasos tratados sobre ERM merecen, a nuestro juicio, la acertada idea de elaborar un libro monográfico sobre el tema.

Este libro, que nos cabe el honor de prologar, consta de cuatro apartados (neonatal, pediátrico, de medicina del adulto y procedimientos quirúrgicos) y de un total de 44 capítulos que abarcan toda la problemática urgente de los principales grupos de ERM.

Los editores y autores de los diferentes capítulos tienen una solvencia tanto práctica como docente demostrada holgadamente en su cotidiano quehacer profesional, y son sobradamente conocidos por sus aportaciones científicas. Ello hace innecesario el elogio individualizado de cada uno de ellos, pero es obligado destacar que todos son referencia nacional e internacional en el complejo mundo de las enfermedades metabólicas.

Estamos seguros de que esta nueva herramienta será de mucha utilidad a todo el colectivo asistencial que se ocupa de la atención integral de las ERM y, sobre todo, redundará en mejorar el pronóstico final de los pacientes.

**Pablo Sanjurjo Crespo**  
*Catedrático de Pediatría*  
*Universidad del País Vasco*

**Antonio Baldellou Vázquez**  
*Exjefe de la Unidad de*  
*Enfermedades Metabólicas.*  
*Hospital Miguel Servet. Zaragoza*

**Jaime Dalmau Serra**  
*Exjefe de la Unidad de*  
*Nutrición y Metabolopatías.*  
*Hospital La Fe. Valencia*



## Índice de capítulos

### MEDICINA NEONATAL

1. Neonato con sospecha de padecer enfermedad de jarabe ..... 3  
de arce (MSUD)  
*M.L. Couce Pico, P. Sánchez-Pintos, S. Barbosa Gouveia, M.J. de Castro López,  
L. Aldámiz-Echevarría Azuara*
2. Neonato con sospecha de padecer acidemia orgánica ..... 11  
*V. Cornejo Espinoza, P. Bravo Jiménez*
3. Neonato con sospecha de padecer un defecto de la  $\beta$ -oxidación ..... 21  
de ácidos grasos  
*S. Rite Gracia, M.L. Couce Pico*
4. Hiperamoniemia neonatal ..... 31  
*E. Martín Hernández, P. Quijada Fraile, M.T. García Silva, S. Belda Hofheinz*
5. Neonato con sospecha de padecer un trastorno del ciclo ..... 45  
de la urea (UCD)  
*M.I. Izquierdo Macián, M.L. Couce Pico*
6. Neonato con acidosis láctica congénita ..... 55  
*D. Dacruz Álvarez, M.C. Gómez-Lado, J. Eirís Puñal*
7. Hipoglucemia neonatal persistente. .... 63  
*E. Leão Teles, T. Almeida Campos, M. García López*
8. Neonato con convulsiones de origen metabólico. .... 77  
*C. Fons Estupiná, A. García Cazorla*

### MEDICINA PEDIÁTRICA

#### Trastornos del metabolismo de los carbohidratos

9. Glucogenosis tipo Ia (déficit de glucosa-6-fosfatasa), tipo Ib ..... 95  
(déficit de glucosa-6-fosfato translocasa)  
*R. Núñez Ramos, J.M. Moreno Villares*
10. Glucogenosis tipo III ..... 105  
*I. Vitoria Miñana, D. Rausell Félix, F. Sánchez-Valverde Visus*

11. Intolerancia hereditaria a la fructosa (déficit de aldolasa B, déficit de fructosa-1,6-bifosfatasa) ..... 111  
*M. Ruiz Pons*
12. Déficit del transportador de glucosa tipo 1 (GLUT1) ..... 119  
*I. Vitoria Miñana, M. Tomás Vila*
13. Hipoglucemia cetósica idiopática ..... 123  
*I. Vives Piñera, D. Gil Ortega*

### Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos/cuerpos cetónicos

14. Déficit del transportador de carnitina ..... 133  
*L. Belmont-Martínez, M. Vela Amieva, L. Aldámiz-Echevarría Azuara, M. Llarena Fernández, F. Andrade Lodeiro*
15. Trastornos de oxidación de ácidos grasos de cadena media: déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) y déficit de carnitina palmitoiltransferasa I (CPT 1) ..... 141  
*R. García Romero, M.C. García Jiménez*
16. Trastornos de oxidación de ácidos grasos de cadena larga: deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD), deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD), deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II (CPT 2), deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa (CACT), deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa (MADD) ..... 149  
*L. Peña-Quintana, D. González Santana*
17. Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA liasa (HMG-CoA liasa) ..... 165  
*M. Ruiz Pons, E. Rodríguez Carrasco*
18. Déficit del metabolismo de los cuerpos cetónicos: déficit de succinil-CoA:acetoacetato transferasa [SCOT, déficit de succinil-CoA: 3-cetoácido (oxoácido) CoA transferasa] y déficit de metilacetoacetato tiolasa (MAT, déficit de  $\beta$ -cetotiolasa, déficit de acetoacetyl-CoA tiolasa mitocondrial, déficit de T2 o déficit de 3-oxotiolasa) ..... 173  
*M.C. García Jiménez, P. Roncalés Samanes, L. Monge Galindo*

### Acidemias orgánicas

19. Acidemia glutárica tipo I (déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa) ..... 181  
*P. Quijada Fraile, E. Martín Hernández, P. Campos Martín, D. Barrio Carreras, M.T. García Silva*
20. Acidemia isovalérica ..... 189  
*J. de las Heras Montero, F. Andrade Lodeiro, C. Alcalde Martín, M. Llarena Fernández*

21. Acidemia propiónica . . . . . 195  
*P. Quijada Fraile, E. Martín Hernández, P. Campos Martín, D. Barrio Carreras,  
M.T. García Silva*
22. Acidemia metilmalónica . . . . . 205  
*J. de las Heras Montero, M. Llarena Fernández, C. Alcalde Martín,  
F. Andrade Lodeiro*
23. Enfermedad de jarabe de arce (*Maple Syrup Urine Disease, MSUD*) . . . . . 211  
*C. Alcalde Martín, J. de las Heras Montero, M. Llarena Fernández,  
F. Andrade Lodeiro*

### Trastornos del ciclo de la urea

24. Trastorno del ciclo de la urea (transportadores): síndrome HHH . . . . . 221  
(hiperornitinemia, hiperamoniemia, homocitrulinuria), LIP (lisinuria  
con intolerancia a las proteínas)  
*G. Pintos Morell, M. del Toro Riera*
25. Trastornos del ciclo de la urea (mitocondrial): déficit de carbamil . . . . . 231  
fosfato sintetasa I (CPS I) y déficit de ornitina transcarbamilasa (OTC)  
*M.A. Bueno Delgado, A. González-Meneses López, E. Dios Fuentes,  
E. Venegas Moreno*
26. Déficit de N-acetil-glutamato sintetasa (NAGS) . . . . . 241  
*L. Aldámiz-Echevarría Azuara, M. Llarena Fernández, F. Andrade Lodeiro,  
M.L. Couce Pico, D. González-Lamuño Leguina, A.M. Cabrera*
27. Trastornos del ciclo de la urea (citósol): citrulinemia tipo I . . . . . 255  
(deficiencia de argininosuccinato sintetasa I, CIT I) y aciduria  
argininosuccínica (ASA)  
*M.A. Bueno Delgado, A. González-Meneses López, E. Dios Fuentes,  
E. Venegas Moreno*
28. Deficiencia de citrina . . . . . 265  
*I. Vitoria Miñana, P. Correcher Medina, J. Dalmau Serra*

### Episodios sin diagnóstico

29. Síndrome de vómitos cíclicos (o recurrentes) y enfermedad metabólica . . . 273  
*D. González-Lamuño Leguina*
30. Hipoglucemia recurrente . . . . . 277  
*D. González-Lamuño Leguina*

### MEDICINA DEL ADULTO

31. Glucogenosis tipo I . . . . . 285  
*L. Ceberio Hualde*



32. Glucogenosis tipo III . . . . .	291
<i>L. Ceberio Hualde</i>	
33. Trastornos de la oxidación de los ácidos grasos . . . . .	297
<i>M.A. López Rodríguez</i>	
34. Defectos de la $\beta$ -oxidación de los ácidos grasos de cadena . . . . .	303
media (MCAD)	
<i>N. Gros Herguido, E. Venegas Moreno, E. Dios Fuentes,</i>	
<i>M.A. Bueno Delgado</i>	
35. Acidemia glutárica tipo I (déficit de glutaril-CoA deshidrogenasa). . . . .	311
<i>M. Morales Conejo, P. Quijada Fraile, J. Ortiz Imedio, E. Martín Hernández,</i>	
<i>D. Barrio Carreras, M.T. García Silva</i>	
36. Acidemia metilmalónica . . . . .	319
<i>I. Jiménez Varo, E. Dios Fuentes, E. Venegas Moreno, M.A. Bueno Delgado</i>	
37. Acidemia propiónica . . . . .	329
<i>F. Arrieta Blanco, A. Belanger Quintana, M. Martínez-Pardo Casanova</i>	
38. Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce . . . . .	339
(Maple Syrup Urine Disease, MSUD)	
<i>J. Escobar-Sevilla, V. Contreras-Bolívar, J.J. Nava Mateos, J.M. Grau Junyent</i>	
39. Trastornos del ciclo de la urea con hiperamoniemia . . . . .	347
<i>F. Arrieta Blanco, M. Martínez-Pardo Casanova, A. Belanger Quintana</i>	
40. Homocistinuria . . . . .	367
<i>A. Cánovas Fernández</i>	

## PROCEDIMIENTOS QUIRÚRGICOS

41. Anestesia en pacientes con mucopolisacaridosis . . . . .	375
<i>E. San Luis Calo, J. Álvarez Escudero</i>	
42. Cirugía en defectos de la oxidación de los ácidos grasos . . . . .	389
<i>L. Díaz Díez-Picazo, F. Gilsanz Rodríguez</i>	
43. Cirugía en las acidemias orgánicas . . . . .	399
<i>J. Álvarez Escudero, E. San Luis Calo</i>	
44. Cirugía en trastornos del ciclo de la urea . . . . .	403
<i>A. González Quintela, A. Hermida Ameijeiras</i>	

APÉNDICE . . . . .	411
--------------------	-----