

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) 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^a 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^a 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^a 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 β -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. Eiris 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 β -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 β -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
--------------------	-----