

INFORMACIÓN A PACIENTES



¿Qué son los errores congénitos del metabolismo (ECM)?

Son enfermedades genéticas basadas en la alteración de una proteína o de una enzima que provoca el bloqueo de un proceso o vía metabólica.

Son enfermedades que, consideradas individualmente son raras, pero que consideradas en su conjunto y, dada la creciente descripción de nuevas enfermedades (actualmente se conocen más de 2000 defectos genéticos diferentes), no son infrecuentes. Se estima su incidencia en conjunto en 1/800 recién nacidos vivos.

Muchos ECM no se manifiestan clínicamente al nacimiento, siendo el debut clínico posterior, con frecuencia ante una situación catabólica como una infección.

Ordenar ▲ ▼

Sin agrupar

6

Buscar en esta sección... 🔎

¿Qué significa para mí tener una enfermedad rara?

Recursos de información en la Web

Página 1 de 1

1

Elementos por página 10 ⟳

Clasificación

Categorías:

- Público, Ciudadanía
- Temas, Oferta asistencial, Servicios sanitarios, Información sobre saúde, Enfermedades congénitas