

# Guías en **ENFERMEDADES RARAS** 2024

**Editores**

Luis Aldamiz-Echevarría Azuara  
María Luz Couce Pico  
Domingo González-Lamuño Leguina

Con la colaboración de



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. Dirijase a CEDRO (Centro Español de Derechos Reprográficos, [www.cedro.org](http://www.cedro.org)) si necesita fotocopiar o escanear algún fragmento de esta obra

© 2024 ERGON®  
C/ Arboleda, 1. 28221 Majadahonda (Madrid)  
[www.ergon.es](http://www.ergon.es)

ISBN: 978-84-19955-20-3



## SUMARIO

<b>Aminoácidos (AA)</b>			<b>Pág.</b>
AA	LEU	Nutrición en MSUD/ <i>Nutrition management guideline for maple syrup urine disease</i>	<b>7</b>
AA	MET	Guía de trastornos de la remetilación/ <i>Guidelines for the cobalamin-related remethylation disorders</i>	<b>7</b>
AA	MET	Guía de homocistinuria clásica/ <i>Guidelines for cystathionine beta-synthase deficiency</i>	<b>7</b>
AA	MET	Guía de cribado de homocistinuria y trastornos de la metilación/ <i>Guideline for newborn screening for homocystinurias and methylation disorders</i>	<b>7</b>
AA	PKU	Manejo nutricional de la PKU con terapia con pegvaliasa/ <i>Nutrition management of PKU with pegvaliase therapy</i>	<b>8</b>
AA	PKU	Pirámide nutricional en PKU adulto/ <i>A food pyramid for adult patients with phenylketonuria</i>	<b>8</b>
AA	PKU	Guía de PKU - USA revisión/ <i>Guideline: PKU - USA review</i>	<b>8</b>
AA	PKU	Revisión: evolución en adolescentes con PKU/ <i>Review: outcome in adolescents with phenylketonuria</i>	<b>8</b>
AA	PKU	Consenso sobre PKU materna/ <i>Preventing maternal phenylketonuria (PKU) syndrome</i>	<b>9</b>
AA	PKU	Guía para deficiencias de BH4/ <i>Guideline for tetrahydrobiopterin (BH4) deficiencies</i>	<b>9</b>
AA	PKU	Guía europea de la respuesta BH4 en PKU/ <i>European guidelines on phenylketonuria: Usefulness and implications for BH4 responsiveness testing</i>	<b>9</b>
AA	PKU	Guía dieta en fenilcetonuria (PKU)/ <i>Guideline for dietary Phenylketonuria disease</i>	<b>9</b>
AA	PKU	Consenso de una dieta baja en proteínas PKU/ <i>UK national consensus on dietary statements in a low phenylalanine diet for PKU</i>	<b>10</b>
AA	PKU	Guía de Fenilcetonuria (PKU)/ <i>Guideline for Phenylketonuria disease</i>	<b>10</b>
AA	PKU	Guía europea de PKU/ <i>European guidelines for phenylketonuria</i>	<b>10</b>
AA	PKU	Guía PKU americana/ <i>American guideline for hydroxylase deficiency</i>	<b>10</b>
AA	TCU	Guía de la arginasa 1/ <i>Guideline: Arginase 1 deficiency (ARG1-D)</i>	<b>11</b>
AA	TCU	Guía de ciclo de la urea (1ª revisión)/ <i>Guideline for urea cycle disorders: First revision</i>	<b>11</b>
AA	TCU	Recomendaciones para el déficit de citrina/ <i>Recommendations for citrin deficiency</i>	<b>11</b>
AA	TCU	Guía del ciclo de la urea/ <i>Guidelines for urea cycle disorders</i>	<b>11</b>
AA	TIR	Consenso (USA/Canadá) sobre tirosinemia tipo I/ <i>US and Canadian consensus for tyrosinemia type I</i>	<b>12</b>
AA	TIR	Recomendaciones en tirosinemia tipo I/ <i>Recommendations for the management of tyrosinaemia type I</i>	<b>12</b>
AA	TTO	Recomendaciones en la hiperamonemia en pediatría y adultos/ <i>Recommendations for management of hyperammonaemia in paediatric and adult patients</i>	<b>12</b>
AA	TTO	Consenso para el tratamiento de la hiperamoniemia en el niño/ <i>Guidelines for management of hyperammonaemia in paediatric patients</i>	<b>13</b>
<b>Acidemias orgánicas (AO)</b>			
AO	AMM/AP	Guía de acidemia metilmalónica/propiónica (1 revisión)/ <i>Guidelines for methylmalonic acidaemia and propionic acidaemia: First revision</i>	<b>13</b>
AO	AMM/AP	Guía de acidemia metilmalónica/propiónica/ <i>Guideline for methylmalonic and propionic acidemia disorders</i>	<b>13</b>
AO	AP	Guía para la nutrición en acidemia propiónica/ <i>Nutrition management guideline for propionic acidemia</i>	<b>14</b>

AO	GA1	Guía de acidemia glutárica tipo I (3 edición)/ <i>Guideline for glutaric aciduria type 1: Third revision</i>	14
AO	GA1	Guía de acidemia Glutárica tipo I - revisión/ <i>Guideline for glutaric aciduria type I revised recommendations</i>	14
AO	GA1	Guía de acidemia glutárica tipo I/ <i>Guideline for glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency (glutaric aciduria type I)</i>	16
<b>Desórdenes Congénitos de la Glicosilación (CDG)</b>			
CDG	ALG8	Guías de ALG8-CDG/ <i>Guidelines for ALG8-CDG</i>	16
CDG	GLI	Guía de la fosfomanosidosis 2 (PMM2-CDG)/ <i>Guidelines for the management of phosphomannomutase 2-congenital disorders of glycosylation</i>	16
CDG	MPI	Guía MPI-CDG/ <i>Guideline for mannose phosphate isomerase-congenital disorder of glycosylation</i>	16
CDG	PGM	Consenso para la deficiencia de fosfoglucomutasa 1 (PGM1-CDG)/ <i>Guidelines for phosphoglucomutase 1 deficiency (PGM1-CDG)</i>	16
<b>Hidratos de Carbono (HC)</b>			
HC	GAL	Guía clínica de la galactosemia/ <i>Guideline for classical galactosemia disease</i>	16
HC	GLU	Recomendaciones para la glucogenosis tipo IV/ <i>Recommendation for glycogen storage disease type IV</i>	17
HC	GLU	Guía de Glucogenosis tipo III/ <i>Guideline for Glycogen storage disease type III</i>	17
HC	GLU	Guía americana de glucogenosis tipo I/ <i>American guideline for glycogen storage disease type I</i>	17
HC	GLU	Guía europea para glucogenosis tipo I/ <i>European guidelines for glycogen storage disease type I</i>	17
HC	GLU	Guía europea para glucogenosis tipo Ib/ <i>European guidelines for glycogen storage disease type 1b</i>	18
<b>Lípidos (LIP)</b>			
LIP	AG	Protocolo de emergencia en FAOD y Glucogenosis/ <i>Wilson disease: a summary of the updated AASLD Practice Guidance</i>	18
LIP	AG	Guía de nutrición en VLCAD/ <i>Nutrition management guideline for very-long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (VLCAD)</i>	18
LIP	AG	Recomendaciones para LCFAOD/ <i>Recommendations in long-chain fatty acid oxidation defects</i>	19
LIP	CHOL	Guía de hiperlipemia/ <i>Guidelines on hyperlipidemia</i>	19
LIP	CHOL	Guía de hipercolesterolemia familiar/ <i>Guidelines for familial hypercholesterolemia</i>	19
LIP	LIP	Guía de quilomicronemia/ <i>Guidelines for chylomicron retention disease</i>	19
<b>Lisosomales (LSD)</b>			
LSD	ASMD	Guía de N-P A, B y A/B/ <i>Guidelines for Niemann-Pick disease types A, B and A/B</i>	20
LSD	ASMD	Guía de ASMD/ <i>Guideline for for acid sphingomyelinase deficiency</i>	20
LSD	ASMD	Guía para la ASMD/ <i>Guideline for acid sphingomyelinase deficiency</i>	20
LSD	CIS	Recomendaciones para la cistinosis/ <i>Recommendations for cystinosis</i>	20
LSD	AB	Consenso E. Fabry pediátrico/ <i>Consensus for Fabry disease in paediatric patients</i>	21
LSD	FAB	Consenso europeo de la enfermedad de Fabry/ <i>European expert consensus in Fabry disease</i>	21
LSD	FAB	Guía española de E. Fabry/ <i>Spanish guideline for Anderson-Fabry disease</i>	21
LSD	FAB	Recomendaciones para E. Fabry pediátrico (USA)/ <i>Recommendations for children with Fabry disease (USA)</i>	21
LSD	FAB	Recomendaciones en E. Fabry sobre TES (EU)/ <i>Recommendations for enzyme replacement therapy in patients with Fabry disease</i>	22

LSD	GAU	Consenso de la enfermedad de Gaucher/ <i>Consensus for Gaucher disease</i>	22
LSD	GAU	Guías de enfermedad Gauche/ <i>Guidelines for Gaucher disease</i>	22
LSD	KRA	Guía de enfermedad de Krabbe infantil/ <i>Guidelines for infantile Krabbe disease</i>	22
LSD	LIPA	Déficit de lipasa ácida lisosomal en niños y adultos/ <i>Lysosomal acid lipase deficiency in children and adults</i>	23
LSD	LIPA	Actualización del déficit de lipasa ácida lisosomal/ <i>Update on lysosomal acid lipase deficiency</i>	23
LSD	MANO	Algoritmo diagnóstico de la alpha-manosidosis/ <i>Recognition of alpha-mannosidosis in paediatric and adult patients</i>	23
LSD	MPS	Guía de enfermedad de Sanfilippo (MPS III)/ <i>Guideline for Sanfilippo syndrome</i>	23
LSD	MPS	Guía de mucopolisacaridosis/ <i>Guidelines for mucopolysaccharidoses</i>	24
LSD	MPS	Guía trasplante hematopoyetico en MPS/ <i>Hematopoietic cell transplantation for mucopolysaccharidosis</i>	24
LSD	MPS	Guía de afectación ocular en MPS/ <i>Guidelines for ocular manifestations in children with mucopolysaccharidosis</i>	24
LSD	MPS	Guía de mucopolisacaridosis tipo I (inicial)/ <i>Guideline for mucopolysaccharidosis I</i>	24
LSD	NPC	Guía de Niemann-Pick C/ <i>Consensus for Niemann-Pick disease type C</i>	25
LSD	POM	Guía canadiense de enfermedad de Pompe/ <i>Pompe disease: Guideline Canadian Expert Panel</i>	25
LSD	POM	Guía de Pompe/ <i>Guideline for Pompe disease</i>	25
<b>Minerales/Vitaminas (MIVI)</b>			
MIVI	BIO	Guía de Biotinidasa/ <i>Guideline for biotinidase deficiency</i>	25
MIVI	CU	Guías de E. Wilson updated/ <i>Wilson disease: a summary of the updated AASLD Practice Guidance</i>	26
MIVI	CU	Actualización de la enfermedad de Wilson/ <i>Progress on Wilson disease</i>	26
MIVI	CU	Guías de E. Wilson de AASLD/ <i>Guidance on Wilson disease from the American Association for the Study of Liver Diseases.</i>	26
MIVI	CU	Consenso europeo de enfermedad Wilson pediatría/ <i>European consensus for Wilson's Disease in Children</i>	26
MIVI	CU	Guía de enfermedad de Wilson/ <i>Guidelines: Wilson's disease</i>	27
MIVI	HEM	Guía de hemocromatosis/ <i>Guideline: Hereditary hemochromatosis</i>	27
MIVI	P	Recomendaciones para la hipofosfatemia ligada al X/ <i>Recommendations for X-linked hypophosphataemia</i>	27
<b>Neurológicas (NEURO)</b>			
NEURO	NEURO	Guía de L-amino ácido descarboxilasa (AADC)/ <i>Guideline for the aromatic L-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency</i>	27
NEURO	PERIF	Neuropatías periféricas en enfermedades raras/ <i>Orphan peripheral neuropathies</i>	28
NEURO	SMA	Tratamiento de atrofia músculo espinal/ <i>Treatment of spinal muscular atrophy</i>	28
<b>Oxido-Reducción (OXF)</b>			
OXF	MIT	Guía UK para genética en enfermedad mitocondrial/ <i>UK guidelines: Genetic testing for mitochondrial disease</i>	28
OXF	MIT	Consenso de clasificación enf. mitocondrial/ <i>Consensus to harmonize mitochondrial syndrome nomenclature and classification</i>	28
OXF	MIT	Consenso de enfermedad de MNGIE/ <i>Consensus for MNGIE disease</i>	29
OXF	MIT	Consenso sobre medicamentos en enf. mitocondrial primaria/ <i>Consensus of drug use in primary mitochondrial disease</i>	29

<b>Peroxisomales (PER)</b>			
PER	ALD	Recomendaciones para la adrenoleucodistrofia/ <i>Recommendations for adrenoleukodystrophy disease</i>	29
PER	ALD	Guía de control por RM de chicos con sdrenoleucodistrofia ligada X/ <i>Guideline: MRI surveillance of boys with X-linked adrenoleukodystrophy</i>	30
PER	ALD	Guía de adrenoleucodistrofia ligada X (X-ALD)/ <i>Guideline for X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD)</i>	30
PER	PER	Guía de enfermedades peroxisomales/ <i>Guideline for peroxisome biogenesis disorders in the Zellweger spectrum</i>	30
<b>Otras enfermedades (VAR)</b>			
VAR	AMS	Revisión de la amiloidosis sistémica/ <i>Systemic amyloidosis from A (AA) to T (ATTR): a review</i>	30
VAR	CAH	Guía de hiperplasia suprarrenal/ <i>Guideline for congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency</i>	31
VAR	CORT	Guía del síndrome de Cushing/ <i>Guideline update of Cushing's disease</i>	31
VAR	CORT	Guía del tratamiento del síndrome de Cushing/ <i>Treatment of Cushing's syndrome</i>	31
VAR	DERMA	Guía de tratamiento paliativo en epidermolisis bullosa/ <i>Guidelines of palliative care for epidermolysis bullosa</i>	32
VAR	EPIL	3Guía para epilepsia piridoxina dependiente (PDE-ALDH7A1)/ <i>Guidelines for pyridoxine-dependent epilepsy (PDE-ALDH7A1)</i>	32
VAR	ICT	Guía ictericia en pediatría/ <i>Guideline for the evaluation of cholestatic jaundice in infants</i>	32
VAR	NEURO	Guía en enfermedades neurológicas raras/ <i>Guidelines on rare neurological diseases</i>	33
VAR	NEURO	Guía neurofibromatosis tipo 1/ <i>Guidelines for neurofibromatosis 1</i>	33
VAR	PORF	Consenso de porfiria hepática aguda/ <i>Acute hepatic porphyrias: Expert review</i>	33
VAR	PORF	Consenso de porfiria aguda (EU)/ <i>Consensus for acute porphyria by the European Porphyria Network</i>	33
VAR	RHUC	Guía de hipouricemia renal/ <i>Guideline for renal hypouricemia</i>	34
VAR	TTO	Guía de EIM y trasplante hematopoyético/ <i>Guideline: IEM and hematopoietic cell transplantation</i>	34



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	LEU	Nutrición en MSUD/ <i>Nutrition management guideline for maple syrup urine disease</i>		Inglés	

### Nutrition management guideline for maple syrup urine disease: an evidence- and consensus-based approach

Frazier DM, Allgeier C, Homer C, Marriage BJ, Ogata B, Rohr F, Splett PL, Stembridge A, Singh RH

**Molecular Genetics and Metabolism**

Fecha publicación: 2014



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	MET	Guía de trastornos de la remetilación/ <i>Guidelines for the cobalamin-related remethylation disorders</i>		Inglés	

### Guidelines for diagnosis and management of the cobalamin-related remethylation disorders cblC, cblD, cblE, cblF, cblG, cblJ and MTHFR deficiency

Huemer M, Diodato D, Schwahn B, Schiff M, Bandeira A, Benoist J-F, Burlina A, Cerone R, Couce ML, Garcia-Cazorla A, la Marca G, Pasquini E, Vilarinho L, Weisfeld-Adams JD, Kožich V, Blom H, Baumgartner MR, Dionisi-Vici C

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2017



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	MET	Guía de homocistinuria clásica/ <i>Guidelines for cystathionine beta-synthase deficiency</i>		Inglés	

### Guidelines for the diagnosis and management of cystathionine beta-synthase deficiency

Morris AAM, Kožich V, Santra S, Andria G, Ben-Omran TIM, Chakrapani AB, Crushell E, Henderson MJ, Hochuli M, Huemer M, Janssen MCH, Maillot F, Mayne PD, McNulty J, Morrison TM, Ogier H, O'Sullivan S, Pavlíková M, de Almeida IT, Terry A, Yap S, Blom HJ, Chapman KA

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2017



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	MET	Guía de cribado de homocistinuria y trastornos de la metilación/ <i>Guideline for newborn screening for homocystinurias and methylation disorders</i>		Inglés	

### Newborn screening for homocystinurias and methylation disorders: systematic review and proposed guidelines

Huemer M, Kožich V, Rinaldo P, Baumgartner MR, Merinero B, Pasquini E, Ribes A, Blom HJ

**Journal of Inherited Metabolic Disease** Fecha publicación: 2017

Fecha publicación: 2015



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	PKU	Manejo nutricional de la PKU con terapia con pegvaliasa/ <i>Nutrition management of PKU with pegvaliasa therapy</i>		Inglés	

### **Nutrition management of PKU with pegvaliasa therapy: update of the web-based PKU nutrition management guideline recommendations**

Cunningham A, Rohr F, Splett P, Mofidi S, Bausell H, Stembridge A, Kenneson A, Singh RH

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2023

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	PKU	Pirámide nutricional en PKU adulto/ <i>A food pyramid for adult patients with phenylketonuria</i>		Inglés	

### **A food pyramid for adult patients with phenylketonuria and a systematic review on the current evidences regarding the optimal dietary treatment of adult patients with PKU**

Rondanelli M, Porta F, Gasparri C, Barrile GC, Cavioni A, Mansueto F, Mazzola G, Patelli Z, Peroni G, Pirola M, Razza C, Tartara A, Perna S

**Clinical Nutrition**

Fecha publicación: 2023



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	PKU	Guía de PKU - USA revisión/ <i>Guideline: PKU - USA review</i>		Inglés	

### **Phenylalanine hydroxylase deficiency treatment and management: A systematic evidence review of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)**

Adams AD, Fiesco-Roa MÓ, Wong L, Jenkins GP, Malinowski J, Demarest OM, Rothberg PG, Hobert JA; ACMG Therapeutics Committee

**Genetics in Medicine**

Fecha publicación: 2023



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	PKU	Revisión: evolución en adolescentes con PKU/ <i>Review: outcome in adolescents with phenylketonuria</i>		Inglés	

### **Metabolic control and clinical outcome in adolescents with phenylketonuria**

De Giorgi A, Nardecchia F, Romani C, Leuzzi V

**Molecular Genetics and Metabolism**

Fecha publicación: 2023



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	PKU	Consenso sobre PKU materna/ <i>Preventing maternal phenylketonuria (PKU) syndrome</i>		Inglés	

### Preventing maternal phenylketonuria (PKU) syndrome: important factors to achieve good metabolic control throughout pregnancy

Rohde C, Thiele AG, Baerwald C, Ascherl RG, Lier D, Och U, Heller C, Jung A, Schönherr K, Joerg-Streller M, Luttat S, Matzgen S, Winkler T, Rosenbaum-Fabian S, Joos O, Beblo S

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2021



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	PKU	Guía para deficiencias de BH4/ <i>Guideline for tetrahydrobiopterin (BH4) deficiencies</i>		Inglés	

### Consensus guideline for the diagnosis and treatment of tetrahydrobiopterin (BH4) deficiencies

Opladen T, López-Laso E, Cortès-Saladelafont E, Pearson TS, Sivri HS, Yildiz Y, Assmann B, Kurian MA, Leuzzi V, Heales S, Pope S, Porta F, García-Cazorla A, Honzík T, Pons R, Regal L, Goetz H, Artuch R, Hoffmann GF, Horvath G, Thöny B, Scholl-Bürgi S, Burlina A, Verbeek MM, Mastrangelo M, Friedman J, Wassenberg T, Jeltsch K, Kulhánek J, Kuseyri Hübschmann O; International Working Group on Neurotransmitter related Disorders (iNTD)

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2020



AA	PKU	Guía europea de la respuesta BH4 en PKU/ <i>European guidelines on phenylketonuria: Usefulness and implications for BH4 responsiveness testing</i>		Inglés	
----	-----	---	---	--------	---

### The first European guidelines on phenylketonuria: Usefulness and implications for BH4 responsiveness testing

Evers RAF, van Wegberg AMJ, Anjema K, Lubout CMA, van Dam E, van Vliet D, Blau N, van Spronsen FJ

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2020



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	PKU	Guía dieta en fenilicetonuria (PKU)/ <i>Guideline for dietary Phenylketonuria disease</i>		Inglés	

### PKU dietary handbook to accompany PKU guidelines

MacDonald A, van Wegberg AMJ, Ahring K, Beblo S, Bélanger-Quintana A, Burlina A, Campistol J, Coskun T, Feillet F, Gizewska M, Huijbregts SC, Leuzzi V, Maillot F, Muntau AC, Rocha JC, Romani C, Trefz F, van Spronsen FJ

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2020

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	PKU	Consenso de una dieta baja en proteínas PKU/ <i>UK national consensus on dietary statements in a low phenylalanine diet for PKU</i>		Inglés	

### Development of national consensus statements on food labelling interpretation and protein allocation in a low phenylalanine diet for PKU

British Inherited Metabolic Diseases Group (BIMDG) Dietitians Group; Evans S, Ford S, Adam S, Adams S, Ash J, Ashmore C, Caine G, Carruthers R, Cawtherley S, Chahal S, Clark A, Cochrane B, Daly A, Dines K, Dixon M, Dunlop C, Ellerton C, French M, Gaff L, Gingell C, Green D, Gribben J, Grimsley A, Hallam P, Hendroff U, Hill M, Hoban R, Howe S, Hunjan I, Kaalund K, Kelleher E, Khan F, Kitchen S, Lang K, Lowry S, Males J, Martin G, McStravick N, Micciche A, Newby C, Nicol C, Pereira R, Robertson L, Ross K, Simpson E, Singleton K, Skeath R, Stafford J, Terry A, Thom R, Tooke A, vanWyk K, White F, White L, MacDonald A

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2019

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	PKU	Guía de Fenilcetonuria (PKU)/ <i>Guideline for Phenylketonuria disease</i>		Inglés	

### The complete European guidelines on phenylketonuria: diagnosis and treatment

Van Wegberg AMJ, MacDonald A, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Blau N, Bosch AM, Burlina A, Campistol J, Feillet F, Gizewska M, Huijbregts SC, Kearney S, Leuzzi V, Maillot F, Muntau AC, van Rijn M, Trefz F, Walter JH, van Spronsen FJ

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2017

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	PKU	Guía europea de PKU/ <i>European guidelines for phenylketonuria</i>		Inglés	

### Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria

Van Spronsen FJ, van Wegberg AM, Ahring K, Bélanger-Quintana A, Blau N, Bosch AM, Burlina A, Campistol J, Feillet F, Gizewska M, Huijbregts SC, Kearney S, Leuzzi V, Maillot F, Muntau AC, Trefz FK, van Rijn M, Walter JH, MacDonald A

**Lancet Diabetes Endocrinology**

Fecha publicación: 2017

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	PKU	Guía PKU americana/ <i>American guideline for hydroxylase deficiency</i>		Inglés	

### Phenylalanine hydroxylase deficiency: diagnosis and management guideline

Vockley J, Andersson HC, Antshel KM, Braverman NE, Burton BK, Frazier DM, Mitchell J, Smith WE, Thompson BH, Berry SA; American College of Medical Genetics and Genomics Therapeutics Committee

**Genetics in Medicine**

Fecha publicación: 2014



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	TCU	Guía de la arginasa 1/ <i>Guideline: Arginase 1 deficiency (ARG1-D)</i>		Inglés	

### Epidemiology, methods of diagnosis, and clinical management of patients with arginase 1 deficiency (ARG1-D): A systematic review

Bin Sawad A, Jackimiec J, Bechter M, Trucillo A, Lindsley K, Bhagat A, Uyei J, Diaz GA

**Molecular Genetics and Metabolism**

Fecha publicación: 2022

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	TCU	Guía de ciclo de la urea (1ª revisión)/ <i>Guideline for urea cycle disorders: First revision</i>		Inglés	

### Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders: First revision

Häberle J, Burlina A, Chakrapani A, Dixon M, Karall D, Lindner M, Mandel H, Martinelli D, Pintos-Morell G, Santer R, Skouma A, Servais A, Tal G, Rubio V, Huemer M, Dionisi-Vici C

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2019

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	TCU	Recomendaciones para el déficit de citrina/ <i>Recommendations for citrin deficiency</i>		Inglés	

### Current treatment for citrin deficiency during NICCD and adaptation/compensation stages: Strategy to prevent CTLN2

Okano Y, Ohura T, Sakamoto O, Inui A

**Molecular Genetics and Metabolism**

Fecha publicación: 2019



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	TCU	Guía del ciclo de la urea/ <i>Guidelines for urea cycle disorders</i>		Inglés	

### Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders

Häberle J, Boddaert N, Burlina A, Chakrapani A, Dixon M, Huemer M, Karall D, Martinelli D, Crespo PS, Santer R, Servais A, Valayannopoulos V, Lindner M, Rubio V, Dionisi-Vici C

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2012



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	TIR	Consenso (USA/Canadá) sobre tirosinemia tipo I/ <i>US and Canadian consensus for tyrosinemia type I</i>		Inglés	

### Diagnosis and treatment of tyrosinemia type I: a US and Canadian consensus group review and recommendations

Chinsky JM, Singh R, Ficicioglu C, van Karnebeek CDM, Grompe M, Mitchell G, Waisbren SE, Gucsavas-Calikoglu M, Wasserstein MP, Coakley K, Scott CR

Genetics in Medicine

Fecha publicación: 2017



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	TIR	Recomendaciones en tirosinemia tipo I/ <i>Recommendations for the management of tyrosinaemia type I</i>		Inglés	

### Recommendations for the management of tyrosinaemia type 1

de Laet C, Dionisi-Vici C, Leonard JV, McKiernan P, Mitchell G, Monti L, de Baulny HO, Pintos-Morell G, Spiekercötter U

Orphanet Journal of Rare Diseases

Fecha publicación: 2013



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	TTO	Recomendaciones en la hiperamonemia en pediatría y adultos/ <i>Recommendations for management of hyperammonaemia in paediatric and adult patients</i>		Inglés	

### Recommendations for the diagnosis and therapeutic management of hyperammonaemia in paediatric and adult patients

Bélanger-Quintana A, Arrieta Blanco F, Barrio-Carreras D, Bergua Martínez A, Cañedo Villarroya E, García-Silva MT, Lama More R, Martín-Hernández E, López AM, Morales-Conejo M, Pedrón-Giner C, Quijada-Fraile P, Stanescu S, Casanova MM

Nutrients

Fecha publicación: 2022



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AA	TTO	Consenso para el tratamiento de la hiperamoniemia en el niño/ <i>Guidelines for management of hyperammonaemia in paediatric patients</i>		Inglés	

### Consensus guidelines for management of hyperammonaemia in paediatric patients receiving continuous kidney replacement therapy

RRaina R, Bedoyan JK, Lichter-Konecki U, Jovet P, Picca S, Mew NA, Machado MC, Chakraborty R, Vemuganti M, Grewal MK, Bunchman T, Sethi SK, Krishnappa V, McCulloch M, Alhasan K, Bagga A, Basu RK, Schaefer F, Filler G, Warady BA

**Nature Reviews Nephrology**

Fecha publicación: 2020



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AO	AMM/AP	Guía de acidemia metilmalónica/propiónica (1 revisión)/ <i>Guidelines for methylmalonic acidaemia and propionic acidaemia: First revision</i>		Inglés	

### Guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic acidaemia and propionic acidaemia: First revision

Forny P, Hörster F, Ballhausen D, Chakrapani A, Chapman KA, Dionisi-Vici C, Dixon M, Grünert SC, Grunewald S, Haliloglu G, Hochuli M, Honzik T, Karall D, Martinelli D, Molema F, Sass JO, Scholl-Bürgi S, Tal G, Williams M, Huemer M, Baumgartner MR

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2021



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AO	AMM/AP	Guía de acidemia metilmalónica/propiónica/ <i>Guideline for methylmalonic and propionic acidemia disorders</i>		Inglés	

### Proposed guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic and propionic acidemia

Baumgartner MR, Hörster F, Dionisi-Vici C, Haliloglu G, Karall D, Chapman KA, Huemer M, Hochuli M, Assoun M, Ballhausen D, Burlina A, Fowler B, Grünert SC, Grunewald S, Honzik T, Merinero B, Pérez-Cerdá C, Scholl-Bürgi S, Skovby F, Wijburg F, MacDonald A, Martinelli D, Sass JO, Valayannopoulos V, Chakrapani A

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2014



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AO	AP	Guía para la nutrición en acidemia propiónica/ <i>Nutrition management guideline for propionic acidemia</i>		Inglés	

### **Nutrition management guideline for propionic acidemia: An evidence- and consensus-based approach**

Jurecki E, Ueda K, Frazier D, Rohr F, Thompson A, Hussa C, Obernolte L, Reineking B, Roberts AM, Yannicelli S, Osara Y, Stembridge A, Splett P, Singh RH

**Molecular Genetics and Metabolism**

Fecha publicación: 2019



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AO	GA1	Guía de acidemia glutárica tipo I (3 edición)/ <i>Guideline for glutaric aciduria type 1: Third revision</i>		Inglés	

### **Recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: Third revision**

Boy N, Mühlhausen C, Maier EM, Ballhausen D, Baumgartner MR, Beblo S, Burgard P, Chapman KA, Dobbelaere D, Heringer-Seifert J, Fleissner S, Grohmann-Held K, Hahn G, Harting I, Hoffmann GF, Jochum F, Karall D, Konstantopoulous V, Krawinkel MB, Lindner M, Märtner EMC, Nuoffer JM, Okun JG, Plecko B, Posset R, Sahm K, Scholl-Bürgi S, Thimm E, Walter M, Williams M, Vom Dahl S, Ziaqaki A, Zschocke J, Kölker S

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2022



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AO	GA1	Guía de acidemia Glutárica tipo I - revisión/ <i>Guideline for glutaric aciduria type I revised recommendations</i>		Inglés	

### **Diagnosis and management of glutaric aciduria type I--revised recommendations**

Kölker S, Christensen E, Leonard JV, Greenberg CR, Boneh A, Burlina AB, Burlina AP, Dixon M, Duran M, García Cazorla A, Goodman SI, Koeller DM, Kyllerman M, Mühlhausen C, Müller E, Okun JG, Wilcken B, Hoffmann GF, Burgard P

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2017

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
AO	GA1	Guía de acidemia glutárica tipo I/ <i>Guideline for glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency (glutaric aciduria type I)</i>		Inglés	

### Guideline for the diagnosis and management of glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency (glutaric aciduria type I)

Kölker S, Christensen E, Leonard JV, Greenberg CR, Burlina AB, Burlina AP, Dixon M, Duran M, Goodman SI, Koeller DM, Müller E, Naughten ER, Neumaier-Probst E, Okun JG, Kyllerman M, Surtees RA, Wilcken B, Hoffmann GF, Burgard P

[Journal of Inherited Metabolic Disease](#)

Fecha publicación: 2007



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
CDG	ALG8	Guías de ALG8-CDG/ <i>Guidelines for ALG8-CDG</i>		Inglés	

### ALG8-CDG: Molecular and phenotypic expansion suggests clinical management guidelines

Albokhari D, Ng BG, Guberinic A, Daniel EJP, Engelhardt NM, Barone R, Fiumara A, Garavelli L, Trimarchi G, Wolfe L, Raymond KM, Morava E, He M, Freeze HH, Lam C, Edmondson AC

[Journal of Inherited Metabolic Disease](#)

Fecha publicación: 2022



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
CDG	GLI	Guía de la fosfomanosidosis 2 (PMM2-CDG)/ <i>Guidelines for the management of phosphomannomutase 2-congenital disorders of glycosylation</i>		Inglés	

### International clinical guidelines for the management of phosphomannomutase 2-congenital disorders of glycosylation: Diagnosis, treatment and follow up

Altassan R, Péanne R, Jaeken J, Barone R, Bidet M, Borgel D, Brasil S, Cassiman D, Cechova A, Coman D, Corral J, Correia J, de la Morena-Barrio ME, de Lonlay P, Dos Reis V, Ferreira CR, Fiumara A, Francisco R, Freeze H, Funke S, Gardeitchik T, Gert M, Girad M, Giros M, Grünewald S, Hernández-Caselles T, Honzik T, Hutter M, Krasnewich D, Lam C, Lee J, Lefeber D, Marques-de-Silva D, Martinez AF, Moravej H, Ōunap K, Pascoal C, Pascreau T, Patterson M, Quelhas D, Raymond K, Sarkhail P, Schiff M, Seroczynska M, Serrano M, Seta N, Sykut-Cegielska J, Thiel C, Tort F, Vals MA, Videira P, Witters P, Zeevaert R, Morava E

[Journal of Inherited Metabolic Disease](#)

Fecha publicación: 2019



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
CDG	MPI	Guía MPI-CDG/ <i>Guideline for mannose phosphate isomerase-congenital disorder of glycosylation</i>		Inglés	

### Consensus guideline for the diagnosis and management of mannose phosphate isomerase-congenital disorder of glycosylation

Cechová A, Altassan R, Borgel D, Bruneel A, Correia J, Girard M, Harroche A, Kiec-Wilk B, Mohnike K, Pascreau T, Pawlinski Ł, Radenkovic S, Vuillaumier-Barrot S, Aldamiz-Echevarria L, Couce ML, Martins EG, Quelhas D, Morava E, de Lonlay P, Witters P, Honzik T

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2020


Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
CDG	PGM	Consenso para la deficiencia de fosfoglucomutasa 1 (PGM1-CDG)/ <i>Guidelines for phosphoglucomutase 1 deficiency (PGM1-CDG)</i>		Inglés	

### International consensus guidelines for phosphoglucomutase 1 deficiency (PGM1-CDG): Diagnosis, follow-up, and management

Altassan R, Radenkovic S, Edmondson AC, Barone R, Brasil S, Cechova A, Coman D, Donoghue S, Falkenstein K, Ferreira V, Ferreira C, Fiumara A, Francisco R, Freeze H, Grunewald S, Honzik T, Jaeken J, Krasnewich D, Lam C, Lee J, Lefeber D, Marques-da-Silva D, Pascoal C, Quelhas D, Raymond KM, Rymen D, Seroczynska M, Serrano M, Sykut-Cegielska J, Thiel C, Tort F, Vals MA, Videira P, Voermans N, Witters P, Morava E

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2021

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
HC	GAL	Guía clínica de la galactosemia/ <i>Guideline for classical galactosemia disease</i>		Inglés	

### International clinical guideline for the management of classical galactosemia: diagnosis, treatment, and follow-up

Welling L, Bernstein LE, Berry GT, Burlina AB, Eyskens F, Gautschi M, Grünewald S, Gubbels CS, Knerr I, Labrune P, van der Lee JH, MacDonald A, Murphy E, Portnoi PA, Öunap K, Potter NL, Rubio-Gozalbo ME, Spencer JB, Timmers I, Treacy EP, Van Calcar SC, Waisbren SE, Bosch AM; Galactosemia Network (GalNet)

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2017


Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
HC	GLU	Recomendaciones para la glucogenosis tipo IV/ <i>Recommendation for glycogen storage disease type IV</i>		Inglés	

### Diagnosis and management of glycogen storage disease type IV, including adult polyglucosan body disease: A clinical practice resource

Koch RL, Soler-Alfonso C, Kiely BT, Asai A, Smith AL, Bali DS, Kang PB, Landstrom AP, Akman HO, Burrow TA, Orthmann-Murphy JL, Goldman DS, Pendyal S, El-Gharbawy AH, Austin SL, Case LE, Schiffmann R, Hirano M, Kishnani PS

**Molecular Genetics and Metabolism**

Fecha publicación: 2023



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
HC	GLU	Guía de Glucogenosis tipo III/ <i>Guideline for Glycogen storage disease type III</i>		Inglés	

### Glycogen storage disease type III: diagnosis, genotype, management, clinical course and outcome

Sentner CP, Hoogeveen IJ, Weinstein DA, Santer R, Murphy E, McKiernan PJ, Steuerwald U, Beauchamp NJ, Taybert J, Laforêt P, Petit FM, Hubert A, Labrune P, Smit GPA, Derks TGJ

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2016



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
HC	GLU	Guía americana de glucogenosis tipo I/ <i>American guideline for glycogen storage disease type I</i>		Inglés	

### Diagnosis and management of glycogen storage disease type I: a practice guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics

Kishnani PS, Austin SL, Abdenur JE, Arn P, Bali DS, Boney A, Chung WK, Dagli AI, Dale D, Koeberl D, Somers MJ, Wechsler SB, Weinstein DA, Wolfsdorf JI, Watson MS; American College of Medical Genetics and Genomics

**Genetics in Medicine**

Fecha publicación: 2014



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
HC	GLU	Guía europea para glucogenosis tipo I/ <i>European guidelines for glycogen storage disease type I</i>		Inglés	

### Guidelines for management of glycogen storage disease type I - European Study on Glycogen Storage Disease Type I (ESGSD I)

Rake JP, Visser G, Labrune P, Leonard JV, Ullrich K, Smit GP; European Study on Glycogen Storage Disease Type I (ESGSD I)

**European Journal of Pediatrics**

Fecha publicación: 2002


Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
HC	GLU	Guía europea para glucogenosis tipo Ib/ <i>European guidelines for glycogen storage disease type 1b</i>		Inglés	

### Consensus guidelines for management of glycogen storage disease type 1b - European Study on Glycogen Storage Disease Type 1

Visser G, Rake JP, Labrune P, Leonard JV, Moses S, Ullrich K, Wendel U, Smit GP; European Study on Glycogen Storage Disease Type I

**European Journal of Pediatrics**

Fecha publicación: 2002



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LIP	AG	Protocolo de emergencia en FAOD y Glucogenosis/ <i>Wilson disease: a summary of the updated AASLD Practice Guidance</i>		Inglés	

### A generic emergency protocol for patients with inborn errors of metabolism causing fasting intolerance: A retrospective, single-center study and the generation of [www.emergencyprotocol.net](http://www.emergencyprotocol.net)

Rossi A, Hoogeveen IJ, Lubout CMA, de Boer F, Fokkert-Wilts MJ, Rodenburg IL, van Dam E, Grünert SC, Martinelli D, Scarpa M, CONNECT MetabERN Collaboration Group; Dekker H, Te Boekhorst ST, van Spronsen FJ, Derks TGJ

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2021



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LIP	AG	Guía de nutrición en VLCAD/ <i>Nutrition management guideline for very-long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (VLCAD)</i>		Inglés	

### Nutrition management guideline for very-long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (VLCAD): An evidence- and consensus-based approach

Van Calcar SC, Sowa M, Rohr F, Beazer J, Setlock T, Weihe TU, Pendyal S, Wallace LS, Hansen JG, Stembridge A, Splett P, Singh RH

**Molecular Genetics and Metabolism**

Fecha publicación: 2020


Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LIP	AG	Recomendaciones para LCFAOD/ <i>Recommendations in long-chain fatty acid oxidation defects</i>		Inglés	

### Treatment recommendations in long-chain fatty acid oxidation defects: consensus from a workshop

Spiekerkoetter U, Lindner M, Santer R, Grotzke M, Baumgartner MR, Boehles H, Das A, Haase C, Hennermann JB, Karall D, de Klerk H, Knerr I, Koch HG, Plecko B, Röschinger W, Schwab KO, Scheible D, Wijburg FA, Zschocke J, Mayatepek E, Wendel U

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2009



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LIP	CHOL	Guía de hiperlipemia/ <i>Guidelines on hyperlipidemia</i>		Inglés	

### Current management guidelines on hyperlipidemia: The silent killer

Su L, Mittal R, Ramgobin D, Jain R, Jain R

**Journal of Lipids**

Fecha publicación: 2021

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LIP	CHOL	Guía de hipercolesterolemia familiar/ <i>Guidelines for familial hypercholesterolemia</i>		Inglés	

### Guidelines for diagnosis and treatment of familial hypercholesterolemia 2017

Harada-Shiba M, Arai H, Ishigaki Y, Ishibashi S, Okamura T, Ogura M, Dobashi K, Nohara A, Bujo H, Miyauchi K, Yamashita S, Yokote K; Working Group by Japan Atherosclerosis Society for Making Guidance of Familial Hypercholesterolemia

**Journal of Atherosclerosis and Thrombosis**

Fecha publicación: 2018



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LIP	LIP	Guía de quilomicronemia/ <i>Guidelines for chylomicron retention disease</i>		Inglés	

### Guidelines for the diagnosis and management of chylomicron retention disease based on a review of the literature and the experience of two centers

Peretti N, Sassolas A, Roy CC, Deslandres C, Charcosset M, Castagnetti J, Pugno-Chardon L, Moulin P, Labarge S, Bouthillier L, Lachaux A, Levy E

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2010

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	ASMD	Guía de N-P A, B y A/B/ <i>Guidelines for Niemann-Pick disease types A, B and A/B</i>		Inglés	

### Consensus clinical management guidelines for acid sphingomyelinase deficiency (Niemann-Pick disease types A, B and A/B)

Geberhiwot T, Wasserstein M, Wanninayake S, Bolton SC, Dardis A, Lehman A, Lidove O, Dawson C, Giugliani R, Imrie J, Hopkin J, Green J, de Vicente Corbeira D, Madathil S, Mengel E, Ezgü F, Pettazzoni M, Sjouke B, Hollak C, Vanier MT, McGovern M, Schuchman E

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2023

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	ASMD	Guía de ASMD/ <i>Guideline for for acid sphingomyelinase deficiency</i>		Inglés	

### Consensus recommendation for a diagnostic guideline for acid sphingomyelinase deficiency

McGovern MM, Dionisi-Vici C, Giugliani R, Hwu P, Lidove O, Lukacs Z, Eugen Mengel K, Mistry PK, Schuchman EH, Wasserstein MP

**Genetics in Medicine**

Fecha publicación: 2017



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	ASMD	Guía para la ASMD/ <i>Guideline for acid sphingomyelinase deficiency</i>		Inglés	

### Consensus recommendation for a diagnostic guideline for acid sphingomyelinase deficiency

McGovern MM, Dionisi-Vici C, Giugliani R, Hwu P, Lidove O, Lukacs Z, Eugen Mengel K, Mistry PK, Schuchman EH, Wasserstein MP

**Genetics in Medicine**

Fecha publicación: 2017

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	CIS	Recomendaciones para la cistinosis/ <i>Recommendations for cystinosis</i>		Inglés	

### Cystinosis in adult and adolescent patients: Recommendations for the comprehensive care of cystinosis

Ariceta G, Camacho JA, Fernández-Obispo M, Fernández-Polo A, Gamez J, García-Villoria J, Lara Monteczuma E, Leyes P, Martín-Begué N, Oppenheimer F, Perelló M, Morell GP, Torra R, Santandreu AV, Güell A; Grupo T-CiS.bcn

**Nefrología**

Fecha publicación: 2015

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	FAB	Consenso E. Fabry pediátrico/ <i>Consensus for Fabry disease in paediatric patients</i>		Inglés	

### Consensus recommendations for diagnosis, management and treatment of Fabry disease in paediatric patients

Germain DP, Fouilhoux A, Decramer S, Tardieu M, Pillet P, Fila M, Rivera S, Deschênes G, Lacombe D

**Clinical Genetics**

Fecha publicación: 2019

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	FAB	Consenso europeo de la enfermedad de Fabry/ <i>European expert consensus in Fabry disease</i>		Inglés	

### European expert consensus statement on therapeutic goals in Fabry disease

Wanner C, Arad M, Baron R, Burlina A, Elliott PM, Feldt-Rasmussen U, Fomin VV, Germain DP, Hughes DA, Jovanovic A, Kantola I, Linhart A, Mignani R, Monserrat L, Namdar M, Nowak A, Oliveira JP, Ortiz A, Pieroni M, Spada M, Tylki-Szymanska A, Tøndel C, Viana-Baptista M, Weidemann F, Hilz MJ

**Molecular Genetics and Metabolism**

Fecha publicación: 2018



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	FAB	Guía Española de E. Fabry/ <i>Spanish guideline for Anderson-Fabry disease</i>		Español	

Guía multidisciplinar Española sobre la enfermedad de Anderson-Fabry

Sistema Nacional de Salud

**GuiaSalud.es**

Fecha publicación: 2018



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	FAB	Recomendaciones para E. Fabry pediátrico (USA)/ <i>Recommendations for children with Fabry disease (USA)</i>		Inglés	

### The management and treatment of children with Fabry disease: A United States-based perspective

Hopkin RJ, Jefferies JL, Laney DA, Lawson VH, Mauer M, Taylor MR, Wilcox WR; Fabry Pediatric Expert Panel

**Molecular Genetics and Metabolism**

Fecha publicación: 2016

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	FAB	Recomendaciones en E. Fabry sobre TES (EU)/ <i>Recommendations for enzyme replacement therapy in patients with Fabry disease</i>		Inglés	

### Recommendations for initiation and cessation of enzyme replacement therapy in patients with Fabry disease: the European Fabry Working Group consensus document

Biegstraaten M, Arngrímsson R, Barbey F, Boks L, Cecchi F, Deegan PB, Feldt-Rasmussen U, Geberhiwot T, Germain DP, Hendriksz C, Hughes DA, Kantola I, Karabul N, Lavery C, Linthorst GE, Mehta A, van de Mheen E, Oliveira JP, Parini R, Ramaswami U, Rudnicki M, Serra A, Sommer C, Sunder-Plassmann G, Svarstad E, Sweeb A, Terryn W, Tylki-Szymanska A, Tøndel C, Vujkovic B, Weidemann F, Wijburg FA, Woolfson P, Hollak CE

Orphanet Journal of Rare Diseases

Fecha publicación: 2015

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	GAU	Consenso de la enfermedad de Gaucher/ <i>Consensus for Gaucher disease</i>		Inglés	

### Screening, patient identification, evaluation, and treatment in patients with Gaucher disease: Results from a Delphi consensus

Kishnani PS, Al-Hertani W, Balwani M, Göker-Alpan Ö, Lau HA, Wasserstein M, Weinreb NJ, Grabowski G

Molecular Genetics and Metabolism

Fecha publicación: 2022



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	GAU	Guías de enfermedad Gauche/ <i>Guidelines for Gaucher disease</i>		Inglés	

### Patient centered guidelines for the laboratory diagnosis of Gaucher disease type 1

Dardis A, Michelakakis H, Rozenfeld P, Fumic K, Wagner J, Pavan E, Fuller M, Revel-Vilk S, Hughes D, Cox T, Aerts J; International Working Group of Gaucher Disease (IWGGD)

Orphanet Journal of Rare Diseases

Fecha publicación: 2022



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	KRA	Guía de enfermedad de Krabbe infantil/ <i>Guidelines for infantile Krabbe disease</i>		Inglés	

### Consensus guidelines for newborn screening, diagnosis and treatment of infantile Krabbe disease

Kwon JM, Matern D, Kurtzberg J, Wrabetz L, Gelb MH, Wenger DA, Ficicioglu C, Waldman AT, Burton BK, Hopkins PV, Orsini JJ

Orphanet Journal of Rare Diseases

Fecha publicación: 2018



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	LIPA	Déficit de lipasa ácida lisosomal en niños y adultos/ <i>Lysosomal acid lipase deficiency in children and adults</i>		Inglés	

### Lysosomal acid lipase deficiency manifestations in children and adults: Baseline data from an international registry

Balwani M, Balistreri W, D'Antiga L, Evans J, Ros E, Abel F, Wilson DP

**Liver International**

Fecha publicación: 2023



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	LIPA	Actualización del déficit de lipasa ácida lisosomal/ <i>Update on lysosomal acid lipase deficiency</i>		Español	

### Update on lysosomal acid lipase deficiency: Diagnosis, treatment and patient management

Camarena C, Aldamiz-Echevarria LJ, Polo B, Barba Romero MA, García I, Cebolla JJ, Ros E

**Medicina Clínica (Barc)**

Fecha publicación: 2017



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	MANO	Algoritmo diagnóstico de la alpha-manosidosis/ <i>Recognition of alpha-mannosidosis in paediatric and adult patients</i>		Inglés	

### Recognition of alpha-mannosidosis in paediatric and adult patients: Presentation of a diagnostic algorithm from an international working group

Guffon N, Tylki-Szymanska A, Borgwardt L, Lund AM, Gil-Campos M, Parini R, Hennermann JB

**Molecular Genetics and Metabolism**

Fecha publicación: 2019

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	MPS	Guía de enfermedad de Sanfilippo (MPS III)/ <i>Guideline for Sanfilippo syndrome</i>		Inglés	

### Sanfilippo syndrome: consensus guidelines for clinical care

Muschol N, Giugliani R, Jones SA, Muenzer J, Smith NJC, Whitley CB, Donnell M, Drake E, Elvidge K, Melton L, O'Neill C; MPS III Guideline Development Group

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2022

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	MPS	Guía de mucopolisacaridosis/ <i>Guidelines for mucopolysaccharidoses</i>		Inglés	

### Critical review of current MPS guidelines and management

Stapleton M, Hoshina H, Sawamoto K, Kubaski F, Mason RW, Mackenzie WG, Theroux M, Kobayashi H, Yamaguchi S, Suzuki Y, Fukao T, Tadao O, Ida H, Tomatsu S

**Molecular Genetics and Metabolism**

Fecha publicación: 2019



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	MPS	Guía trasplante hematopoyetico en MPS/ <i>Hematopoietic cell transplantation for mucopolysaccharidosis</i>		Inglés	

### Hematopoietic cell transplantation for mucopolysaccharidosis patients is safe and effective: results after implementation of international guidelines

Aldenhoven M, Jones SA, Bonney D, Borrill RE, Coussons M, Mercer J, Bierings MB, Versluys B, van Hasselt PM, Wijburg FA, van der Ploeg AT, Wynn RF, Boelens JJ

**Biology Blood Marrow Transplantation**

Fecha publicación: 2016



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	MPS	Guía de afectación ocular en MPS/ <i>Guidelines for ocular manifestations in children with mucopolysaccharidosis</i>		Inglés	

### Clinical guidelines for diagnosing and managing ocular manifestations in children with mucopolysaccharidosis

Fahnehjelm KT, Ashworth JL, Pitz S, Olsson M, Törnquist AL, Lindahl P, Summers CG

**Acta Ophthalmologica**

Fecha publicación: 2012



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
LSD	MPS	Guía de mucopolisacaridosis tipo I (inicial)/ <i>Guideline for mucopolysaccharidosis I</i>		Inglés	

### Mucopolysaccharidosis I: management and treatment guidelines

Muenzer J, Wraith JE, Clarke LA; International Consensus Panel on Management and Treatment of Mucopolysaccharidosis I

**Pediatrics**

Fecha publicación: 2009

<b>Grupo</b> LSD	<b>Subgrupo</b> NPC	<b>Enfermedad/Disease</b> Guía de Niemann-Pick C/ <i>Consensus for Niemann-Pick disease type C</i>	<b>Open Access</b> 	<b>Idioma</b> Inglés	<b>Enlace</b> 
---------------------	------------------------	--	---	-------------------------	--

### Consensus clinical management guidelines for Niemann-Pick disease type C

Geberhiwot T, Moro A, Dardis A, Ramaswami U, Sirrs S, Marfa MP, Vanier MT, Walterfang M, Bolton S, Dawson C, Héron B, Stampfer M, Imrie J, Hendriksz C, Gissen P, Crushell E, Coll MJ, Nadjar Y, Klünemann H, Mengel E, Hrebicek M, Jones SA, Ory D, Bembi B, Patterson M; International Niemann-Pick Disease Registry (INPDR)

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2018


<b>Grupo</b> LSD	<b>Subgrupo</b> POM	<b>Enfermedad/Disease</b> Guía canadiense de enfermedad de Pompe/ <i>Pompe disease: Guideline Canadian Expert Panel</i>	<b>Open Access</b> 	<b>Idioma</b> Inglés	<b>Enlace</b> 
---------------------	------------------------	---	---	-------------------------	--

### Pompe disease: Diagnosis and management. Evidence-based guidelines from a Canadian Expert Panel

Tarnopolsky M, Katzberg H, Petrof BJ, Sirrs S, Sarnat HB, Myers K, Dupré N, Dodig D, Genge A, Venance SL, Korngut L, Raiman J, Khan A

**Canadian Journal of Neurological Sciences**

Fecha publicación: 2016

<b>Grupo</b> LSD	<b>Subgrupo</b> POM	<b>Enfermedad/Disease</b> Guía de Pompe/ <i>Guideline for Pompe disease</i>	<b>Open Access</b> 	<b>Idioma</b> Inglés	<b>Enlace</b> 
---------------------	------------------------	---	---	-------------------------	--

### Pompe disease diagnosis and management guideline

Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, Berger K, Byrne BJ, Case LE, Crowley JF, Downs S, Howell RR, Kravitz RM, Mackey J, Marsden D, Martins AM, Millington DS, Nicolino M, O'Grady G, Patterson MC, Rapoport DM, Slonim A, Spencer CT, Tiffit CJ, Watson MS

**Genetics in Medicine**

Fecha publicación: 2006



<b>Grupo</b> MIVI	<b>Subgrupo</b> BIO	<b>Enfermedad/Disease</b> Guía de Biotinidasa/ <i>Guideline for biotinidase deficiency</i>	<b>Open Access</b> 	<b>Idioma</b> Inglés	<b>Enlace</b> 
----------------------	------------------------	--	---	-------------------------	--

### Laboratory diagnosis of biotinidase deficiency, 2017 update: a technical standard and guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics

Strovel ET, Cowan TM, Scott AI, Wolf B

**Genetics in Medicine**

Fecha publicación: 2017

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
MIVI	CU	Guías de E. Wilson updated/ <i>Wilson disease: a summary of the updated AASLD Practice Guidance</i>		Inglés	

### Wilson disease: a summary of the updated AASLD Practice Guidance

Alkhoury N, Gonzalez-Peralta RP, Medici V

**Hepatology Communications**

Fecha publicación: 2023



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
MIVI	CU	Actualización de la enfermedad de Wilson/ <i>Progress on Wilson disease</i>		Inglés	

### A century of progress on Wilson disease and the enduring challenges of genetics, diagnosis, and treatment

Penning LC, Berenguer M, Czlonkowska A, Double KL, Dusek P, Espinós C, Lutsenko S, Medici V, Papenthin W, Stremmel W, Willemse J, Weiskirchen R

**Biomedicines**

Fecha publicación: 2023


Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
MIVI	CU	Guías de E. Wilson de AASLD/ <i>Guidance on Wilson disease from the American Association for the Study of Liver Diseases.</i>		Inglés	

### A multidisciplinary approach to the diagnosis and management of Wilson disease: 2022 Practice Guidance on Wilson disease from the American Association for the Study of Liver Diseases

Schilsky ML, Roberts EA, Bronstein JM, Dhawan A, Hamilton JP, Rivard AM, Washington MK, Weiss KH, Zimbren PC

**Hepatology**

Fecha publicación: 2022

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
MIVI	CU	Consenso europeo de enfermedad Wilson pediatría/ <i>European consensus for Wilson's Disease in Children</i>		Inglés	

### Wilson's disease in children: A position paper by the Hepatology Committee of the European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition

Socha P, Janczyk W, Dhawan A, Baumann U, D'Antiga L, Tanner S, Iorio R, Vajro P, Houwen R, Fischler B, Dezsofi A, Hadzic N, Hierro L, Jahnelt J, McLin V, Nobili V, Smets F, Verkade HJ, Debray D

**Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition**

Fecha publicación: 2018

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
MIVI	CU	Guía de enfermedad de Wilson/ <i>Guidelines: Wilson's disease</i>		Inglés	

### EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease

European Association for Study of Liver

**Journal of Hepatology**

Fecha publicación: 2012



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
MIVI	HEM	Guía de hemocromatosis/ <i>Guideline: Hereditary hemochromatosis</i>		Inglés	

### ACG Clinical Guideline: Hereditary hemochromatosis

Kowdley KV, Brown KE, Ahn J, Sundaram V

**The American Journal Gastroenterology**

Fecha publicación: 2019



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
MIVI	P	Recomendaciones para la hipofosfatemia ligada al X/ <i>Recommendations for X-linked hypophosphataemia</i>		Inglés	

### Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia

Haffner D, Emma F, Eastwood DM, Duplan MB, Bacchetta J, Schnabel D, Wicart P, Bockenhauer D, Santos F, Levchenko E, Harvengt P, Kirchhoff M, Di Rocco F, Chaussain C, Brandi ML, Savendahl L, Briot K, Kamenicky P, Rejnmark L, Linglart A

**Nature Reviews Nephrology**

Fecha publicación: 2019



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
NEURO	NEURO	Guía de L-amino ácido descarboxilasa (AADC)/ <i>Guideline for the aromatic L-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency</i>		Inglés	

### Consensus guideline for the diagnosis and treatment of aromatic L-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency

Wassenberg T, Molero-Luis M, Jeltsch K, Hoffmann GF, Assmann B, Blau N, Garcia-Cazorla A, Artuch R, Pons R, Pearson TS, Leuzzi V, Mastrangelo M, Pearl PL, Lee WT, Kurian MA, Heales S, Flint L, Verbeek M, Willemsen M, Opladen T

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2017

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
NEURO	PERIF	Neuropatías periféricas en enfermedades raras/ <i>Orphan peripheral neuropathies</i>		Inglés	

### Orphan peripheral neuropathies

Finsterer J, Löscher WN, Wanschitz J, Iglseder S

**Journal of Neuromuscular Disease**

Fecha publicación: 2021


Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
NEURO	SMA	Tratamiento de atrofia músculo espinal/ <i>Treatment of spinal muscular atrophy</i>		Inglés	

### Advances in treatment of spinal muscular atrophy - New phenotypes, new challenges, new implications for care

Schorling DC, Pechmann A, Kirschner J

**Journal of Neuromuscular Diseases**

Fecha publicación: 2020



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
OXF	MIT	Guía UK para genética en enfermedad mitocondrial/ <i>UK guidelines: Genetic testing for mitochondrial disease</i>		Inglés	

### Genetic testing for mitochondrial disease: the United Kingdom best practice guidelines

Mavraki E, Labrum R, Sergeant K, Alston CL, Woodward C, Smith C, Knowles CVY, Patel Y, Hodsdon P, Baines JP, Blakely EL, Polke J, Taylor RW, Fratter C

**European Journal Human Genetics**

Fecha publicación: 2022

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
OXF	MIT	Consenso de clasificación enf. mitocondrial/ <i>Consensus to harmonize mitochondrial syndrome nomenclature and classification</i>		Inglés	

### Disruption of mitochondrial dynamics triggers muscle inflammation through interorganellar contacts and mitochondrial DNA mislocation

Irazoki A, Gordaliza-Alaguero I, Frank E, Giakoumakis NN, Seco J, Palacín M, Gumà A, Sylow L, Sebastián D, Zorzano A

**Molecular Genetics and Metabolism**

Fecha publicación: 2022



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
OXF	MIT	Consenso de enfermedad de MNGIE/ <i>Consensus for MNGIE disease</i>		Inglés	

### Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy (MNGIE): Position paper on diagnosis, prognosis, and treatment by the MNGIE International Network

Hirano M, Carelli V, De Giorgio R, Pironi L, Accarino A, Cenacchi G, D'Alessandro R, Filosto M, Martí R, Nonino F, Pinna AD, Baldin E, Bax BE, Bolletta A, Bolletta R, Boschetti E, Cescon M, D'Angelo R, Dotti MT, Giordano C, Gramegna LL, Levene M, Lodi R, Mandel H, Morelli MC, Musumeci O, Pugliese A, Scarpelli M, Siniscalchi A, Spinazzola A, Tal G, Torres-Torronteras J, Vignatelli L, Zaidman I, Zoller H, Rinaldi R, Zeviani M

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2020



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
OXF	MIT	Consenso sobre medicamentos en enf. mitocondrial primaria/ <i>Consensus of drug use in primary mitochondrial disease</i>		Inglés	

### Safety of drug use in patients with a primary mitochondrial disease: An international Delphi-based consensus

De Vries MC, Brown DA, Allen ME, Bindoff L, Gorman GS, Karaa A, Keshavan N, Lamperti C, McFarland R, Ng YS, O'Callaghan M, Pitceathly RDS, Rahman S, Russel FGM, Varhaug KN, Schirris TJJ, Mancuso M

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2020



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
PER	ALD	Recomendaciones para la adrenoleucodistrofia/ <i>Recommendations for adrenoleukodystrophy disease</i>		Inglés	

### International recommendations for the diagnosis and management of patients with adrenoleukodystrophy: A consensus-based approach

Engelen M, van Ballegoij WJC, Mallack EJ, Van Haren KP, Köhler W, Salsano E, van Trotsenburg ASP, Mochel F, Sevin C, Regelmann MO, Tritos NA, Halper A, Lachmann RH, Davison J, Raymond GV, Lund TC, Orchard PJ, Kuehl JS, Lindemans CA, Caruso P, Turk BR, Moser AB, Vaz FM, Ferdinandusse S, Kemp S, Fatemi A, Eichler FS, Huffnagel IC

**Neurology**

Fecha publicación: 2022



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
PER	ALD	Guía de control por RM de chicos con sdrenoleucodistrofia ligada X/ <i>Guideline: MRI surveillance of boys with X-linked adrenoleukodystrophy</i>		Inglés	

### MRI surveillance of boys with X-linked adrenoleukodystrophy identified by newborn screening: Meta-analysis and consensus guidelines

Mallack EJ, Turk BR, Yan H, Price C, Demetres M, Moser AB, Becker C, Hollandsworth K, Adang L, Vanderver A, Van Haren K, Ruzhnikov M, Kurtzberg J, Maegawa G, Orchard PJ, Lund TC, Raymond GV, Regelman M, Orsini JJ, Seeger E, Kemp S, Eichler F, Fatemi A

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2021



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
PER	ALD	Guía de adrenoleucodistrofia ligada X (X-ALD)/ <i>Guideline for X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD)</i>		Inglés	

### X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD): clinical presentation and guidelines for diagnosis, follow-up and management

Engelen M, Kemp S, de Visser M, van Geel BM, Wanders RJ, Aubourg P, Poll-The BT

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2012



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
PER	PER	Guía de enfermedades peroxisomales/ <i>Guideline for peroxisome biogenesis disorders in the Zellweger spectrum</i>		Inglés	

### Peroxisome biogenesis disorders in the Zellweger spectrum: An overview of current diagnosis, clinical manifestations, and treatment guidelines

Braverman NE, Raymond GV, Rizzo WB, Moser AB, Wilkinson ME, Stone EM, Steinberg SJ, Wangler MF, Rush ET, Hacia JG, Bose M

**Molecular Genetics and Metabolism**

Fecha publicación: 2016



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
VAR	AMS	Revisión de la amiloidosis sistémica/ <i>Systemic amyloidosis from A (AA) to T (ATTR): a review</i>		Inglés	

### Systemic amyloidosis from A (AA) to T (ATTR): a review

Muchtar E, Dispenzieri A, Magen H, Grogan M, Mauermann M, McPhail ED, Kurtin PJ, Leung N, Buadi FK, Dingli D, Kumar SK, Gertz MA

**Journal of Internal Medicine**

Fecha publicación: 2021



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
VAR	CAH	Guía de hiperplasia suprarrenal/ <i>Guideline for congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency</i>		Inglés	

### **Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline**

Speiser PW, Arlt W, Auchus RJ, Baskin LS, Conway GS, Merke DP, Meyer-Bahlburg HFL, Miller WL, Murad MH, Oberfield SE, White PC

**Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism**

Fecha publicación: 2018



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
VAR	CORT	Guía del síndrome de Cushing/ <i>Guideline update of Cushing's disease</i>		Inglés	

### **Consensus on diagnosis and management of Cushing's disease: A guideline update**

Fleseriu M, Auchus R, Bancos I, Ben-Shlomo A, Bertherat J, Biermasz NR, Boguszewski CL, Bronstein MD, Buchfelder M, Carmichael JD, Casanueva FF, Castinetti F, Chanson P, Findling J, Gadelha M, Geer EB, Giustina A, Grossman A, Gurnell M, Ho K, Ioachimescu AG, Kaiser UB, Karavitaki N, Katznelson L, Kelly DF, Lacroix A, McCormack A, Melmed S, Molitch M, Mortini P, Newell-Price J, Nieman L, Pereira AM, Petersenn S, Pivonello R, Raff H, Reincke M, Salvatori R, Scaroni C, Shimon I, Stratakis CA, Swearingen B, Tabarin A, Takahashi Y, Theodoropoulou M, Tsagarakis S, Valassi E, Varlamov EV, Vila G, Wass J, Webb SM, Zatelli MC, Biller BMK

**Lancet Diabetes Endocrinology**

Fecha publicación: 2021


Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
VAR	CORT	Guía del tratamiento del síndrome de Cushing/ <i>Treatment of Cushing's syndrome</i>		Inglés	

### **Treatment of Cushing's syndrome: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline**

Nieman LK, Biller BM, Findling JW, Murad MH, Newell-Price J, Savage MO, Tabarin A; Endocrine Society

**Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism**

Fecha publicación: 2015



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
VAR	DERMA	Guía de tratamiento paliativo en epidermolisis bullosa/ <i>Guidelines of palliative care for epidermolysis bullosa</i>		Inglés	

### Consensus-based guidelines for the provision of palliative and end-of-life care for people living with epidermolysis bullosa

Popenhagen MP, Genovese P, Blishen M, Rajapakse D, Diem A, King A, Chan J, Pellicer Arasa E, Baird S, Ferreira da Rocha AC, Stitt G, Badger K, Zmazek V, Ambreen F, Mackenzie C, Price H, Roberts T, Moore Z, Patton D, Murphy P, Mayre-Chilton K

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

Fecha publicación: 2023



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
VAR	EPIL	Guía para epilepsia piridoxina dependiente (PDE-ALDH7A1)/ <i>Guidelines for pyridoxine-dependent epilepsy (PDE-ALDH7A1)</i>		Inglés	

### Consensus guidelines for the diagnosis and management of pyridoxine-dependent epilepsy due to $\alpha$ -aminoacidic semialdehyde dehydrogenase deficiency

Coughlin CR 2<sup>nd</sup>, Tseng LA, Abdenur JE, Ashmore C, Boemer F, Bok LA, Boyer M, Buhás D, Clayton PT, Das A, Dekker H, Evangelidou A, Feillet F, Footitt EJ, Gospe SM Jr, Hartmann H, Kara M, Kristensen E, Lee J, Lilje R, Longo N, Lunsing RJ, Mills P, Papadopoulou MT, Pearl PL, Piazzon F, Plecko B, Saini AG, Santra S, Sjarif DR, Stockler-Ipsiroglu S, Striano P, Van Hove JLK, Verhoeven-Duif NM, Wijburg FA, Zuberi SM, van Karnebeek CDM

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2021


Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
VAR	ICT	Guía ictericia en pediatría/ <i>Guideline for the evaluation of cholestatic jaundice in infants</i>		Inglés	

### Guideline for the evaluation of cholestatic jaundice in infants: Joint recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition and the European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition

Fawaz R, Baumann U, Ekong U, Fischler B, Hadzic N, Mack CL, McLin VA, Molleston JP, Neimark E, Ng VL, Karpen SJ

**Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition**

Fecha publicación: 2017



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
VAR	NEURO	Guía en enfermedades neurológicas raras/ <i>Guidelines on rare neurological diseases</i>		Inglés	

### European Academy of Neurology guidance for developing and reporting clinical practice guidelines on rare neurological diseases

Aleksovska K, Kobulashvili T, Costa J, Zimmermann G, Ritchie K, Reinhard C, Vignatelli L, Fanciulli A, Damian M, Pavlakova L, Burgunder JM, Kopishinskaya S, Rakusa M, Kovacs N, Erdogan FF, Linton LR, Copetti M, Lamperti C, Servidei S, Evangelista T, Ayme S, Pareyson D, Sellner J, Krarup C, de Visser M, van den Bergh P, Toscano A, Graessner H, Berger T, Bassetti C, Vidailhet M, Trinka E, Deuschl G, Federico A, Leone MA

**European Journal of Neurology**

Fecha publicación: 2022


Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
VAR	NEURO	Guía neurofibromatosis tipo 1/ <i>Guidelines for neurofibromatosis 1</i>		Inglés	

### Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1

Willshaw H, Evans DG, Upadhyaya M, Towers R, Gleeson M, Steiger C, Kirby A

**Journal of Medical Genetics**

Fecha publicación: 2007

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
VAR	PORF	Consenso de porfiria hepática aguda/ <i>Acute hepatic porphyrias: Expert review</i>		Inglés	

### AGA Clinical practice update on diagnosis and management of acute hepatic porphyrias: Expert review

Wang B, Bonkovsky HL, Lim JK, Balwani M

**Gastroenterology**

Fecha publicación: 2023


Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
VAR	PORF	Consenso de porfiria aguda (EU)/ <i>Consensus for acute porphyria by the European Porphyria Network</i>		Inglés	

### Key terms and definitions in acute porphyrias: Results of an international Delphi consensus led by the European porphyria network

Stein PE, Edel Y, Mansour R, Mustafa RA, Sandberg S; Members of the Acute Porphyria Expert Panel

**Journal of Inherited Metabolic Disease**

Fecha publicación: 2023



Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
VAR	RHUC	Guía de hipouricemia renal/ <i>Guideline for renal hypouricemia</i>		Inglés	

### Clinical practice guideline for renal hypouricemia (1<sup>st</sup> edition)

Nakayama A, Matsuo H, Ohtahara A, Ogino K, Hakoda M, Hamada T, Hosoyamada M, Yamaguchi S, Hisatome I, Ichida K, Shinomiya N

**Human Cell**

Fecha publicación: 2019

Grupo	Subgrupo	Enfermedad/Disease	Open Access	Idioma	Enlace
VAR	TTO	Guía de EIM y trasplante hematopoyético/ <i>Guideline: IEM and hematopoietic cell transplantation</i>		Francés	

### Maladie héréditaire du métabolisme et allogreffe de cellules souches hématopoïétiques : indication, modalité et suivi. Recommandations de la SFGM-TC

Jubert C, De Berranger E, Castelle M, Dalle JH, Ouachee-Chardin M, Sevin C, Yakoub-Agha I, Brassier A

**Bulletin du Cancer**

Fecha publicación: 2023

Con la colaboración de

