



Trastornos congénitos de respuesta al tratamiento con vitaminas.

- **Alteraciones del metabolismo de la Biotina.**
Deficiencia de Holocarboxilasa Sintetasa.
Deficiencia de Biotinidasa.
Enfermedad de los ganglios basales con respuesta a Tiamina/ Biotina.
- **Defectos genéticos del Metabolismo de la Tiamina.**
- **Trastornos del metabolismo de la B₁₂ y ácido fólico**
Trastornos de la absorción y transporte de la cobalamina.
 - Déficit de haptocorrina.
 - Déficit hereditario del factor Intrínseco.
S. Inmerslund-Gräsbeck
 - Deficiencia de Transcobalamina.
 - Deficiencia del receptor de transcobalamina.

Trastornos de la utilización intracelular de cobalamina: CblA, CblB, CblC, CblD, CblE, CblG.

Trastornos de la absorción y transporte del folato:

- Malabsorción hereditaria de Folato.
- Deficiencia de Glutamato Formimino transferase.
- Deficiencia de metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR).
- Déficit cerebral de folato

Trastornos respondedores a piridoxina(B6)

- Epilepsia piridoxin-dependiente.
- Déficit de piridoxina-piridoxamina fosfato oxidasa (PNP)
- Hiperprolinemia tipo II
- Hipofosfatasa congénita