



Trastornos conxénitos de resposta ao tratamento con vitaminas

- **Alteracións do metabolismo da Biotina.**
Deficiencia de Holocarboxilasa Sintetasa.
Deficiencia de Biotinidasa.
Enfermidade dos ganglios basales con resposta a Tiamina/ Biotina.
- **Defectos xenéticos do Metabolismo da Tiamina.**
- **Trastornos do metabolismo da B₁₂ e acedo fólico**
Trastornos da absorción e transporte da cobalamina.
Déficit de haptocorrina.
Déficit hereditario do factor Intrínseco.
S. Inmerslund-Gräsbeck
Deficiencia de Transcobalamina.
Deficiencia do receptor de transcobalamina.

Trastornos da utilización intracelular de cobalamina: CbIA, CbIB, CbIC, CbID, CbIE, CbIG.

Trastornos da absorción e transporte do 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-dependente.
- Déficit de piridoxina-piridoxamina fosfato oxidasa (PNP)
- Hiperprolinemia tipo II
- Hipofosfatasa conxénita