

## Distúrbios do Ciclo da Ureia:

- Deficiência de Ornitina Transcarbamilase (OTC);
- Citrulinemia;
- Acidúria Argininossuccínica;
- Argininemia;
- Hiperornitinemia (incluindo Hiperornitinemia com Hiperamonemia e Homocitrulinúria e Atrofia Girata da Coroide).

## Distúrbios da Beta Oxidação dos Ácidos Graxos:

- Deficiência de Transportador de Carnitina;
- Deficiência de Carnitina Palmitoil Transferase Tipo I (CPT-I);
- Deficiência de Carnitina Palmitoil Transferase Tipo II (CPT-II);
- Deficiência de Carnitina/Acilocarnitina Translocase;
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média (MCAD);
- Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Curta (SCAD);
- Deficiência da Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Muito Longa (VLCAD);
- Deficiência de 3-Hidroxiacil-CoA Desidrogenase de Cadeia Longa (LCHAD);
- Deficiência de Proteína Trifuncional Mitocondrial;
- Deficiência Múltipla na Desidrogenação de Acil-CoA (MADD), (= Acidúria Glutárica Tipo II - GA-II).

## Distúrbios dos Ácidos Orgânicos:

- Acidemia Propiônica (PA);
- Acidúria Metilmalônica (MMA);
- Acidemia Isovalérica (IVA);
- Deficiência Múltipla de Carboxilases (MCD);
- Deficiência de  $\beta$ -Cetotiolase (BKT);
- 3-Metilcrotonilglicinúria (Deficiência de 3-Metilcrotonil-CoA Carboxilase)
- Acidúria 3-Hidroxi-3-Metilglutárica (Deficiência de 3-Hidroxi-3-Metilglutaril-CoA Liase - HMGCL);
- Acidúria 3-Metilglutacônica
- Acidúria Glutárica Tipo I (GA-I);
- Deficiência de 2-Metilbutiril-CoA Desidrogenase (2-MBCD);
- Deficiência de Isobutiril-CoA Desidrogenase (IBCD);
- Acidúria 2-Cetoglutárica (Deficiência de 2-Cetoglutarato Desidrogenase);
- Acidúria D/L-2-Hidroxi-glutárica
- Acidúria Fumárica (Deficiência de Fumarase)
- Acidúria 2-Aminoalípica/ 2-Cetoadípica

## Aminoacidopatias:

- Fenilcetonúria e outras Hiperfenilalaninemias;
- Doença da Urina do Xarope de Bordo (MSUD);
- Homocistinúria e outras Hipermetioninemias;
- Tirosinemias (incluindo a Tirosinemia Transitória do Recém-nascido e as Tirosinemias Hereditárias Tipos I, II e III).
- Alcaptonúria

## Acidemias Lácticas Congênitas e Distúrbios da Cadeia Respiratória

