



Trastornos do metabolismo e transporte de aminoácidos

- **Hiperfenilalaninemias hereditarias:**
 - Hiperfenilalaninemias moderadas
 - Fenilcetonuria leve, moderada e clásica.
- **Trastornos do metabolismo da tirosina:**
 - Tirosinemia tipo I.
 - Tirosinemia tipo II.
 - Tirosinemia tipo III.
 - Alcaptonuria.
 - Hawkinsinuria.
- **Trastornos do metabolismo dos aminoácidos azufrados:**
 - Homocistinuria por déficit de Cistationina β sintasa.
 - Hipermetioninemia por déficit de metionina adenosiltransferasa.
 - Deficiencia de Glicina N-metiltransferasa.
 - Deficiencia de S-adenosilhomocisteina hidrolasa.
 - Défict de γ -Cistationinasa.
 - Deficiencia illada de sulfito oxidasa.
- **Trastornos do metabolismo da prolina e da serina:**
 - Hiperprolinemia tipo 1 (Deficiencia de prolina oxidasa)
 - Hiperprolinemia tipo II.
 - Deficiencia de fosfoserina fosfatasa.
 - Deficiencia de 3 fosfoglicerato dehidroxenasa.
- **Acidurias orgánicas de aminoácidos ramificados**
 - Enfermidade dos ouriños de Jarabe de Arce
 - Aciduria isovalérica
 - Aciduria propiónica
 - Aciduria metilmalónica
 - 3-Metilcrotonilglicinuria
 - Aciduria metilglutacónica:
 - Tipo 1 ou Primaria
 - Secundaria por defecto na remodelación de fosfolípidos (S. Barth)
 - S. Costeff
 - Deficiencia de Acil Coa ramificada de cadea curta deshidroxenasa
 - Deficiencia de 2 metil-3-OH butiril CoA deshidroxenasa
 - Deficiencia de isobutiril CoA deshidroxenasa
 - Aciduria 3-OH butírica
 - Aciduria malónica
- **Acidurias orgánicas cerebrais e outros trastornos do catabolismo da lisina**
 - Aciduria Glutárica tipo 1
 - Aciduria D-hidroxiglutárica
 - Aciduria L-hidroxiglutárica
 - Aciduria 2-amino-2-oxo-adípica
 - Enfermidade de Canavan



- **Defectos do ciclo da urea:**

- Déficit de ornitina transcarbamilasa (OTC)
- Déficit de N- acetil glutamato sintasa (NAGS)
- Aciduria arxininosuccínica
- Citrulinemia tipo I
- Arxininemia por déficit de arxinasa
- Déficit de carbamifosfato sintesa
- Déficit de citrina
- Deficiencia de glutamino sintetasa

- **Trastornos do metabolismo da ornitina**

- Síndrome HHH (hiperornitinemia, hiperamoniemia, homocitrulinuria)
- Hiperornitinemia debido a deficiencia de ornitino aminotransferasa Deficiencia de pirrolín carboxilato sintasa

- **Hiperglicinemia non cetósica**

- **Defectos do transporte de aminoácidos**

- Cistinuria
- Lisinuria con intolerancia ás proteínas
- Enfermidade de Hartnup.