



## Trastornos do metabolismo enerxético mitocondrial.

- **Trastornos da  $\beta$ -Oxidación dos ácidos graxos.**
  - Déficit do transportador de carnitina
  - Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 1.
  - Deficiencia de carnitina palmitoil transferasa 2.
  - Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa.
  - Déficit de Acil-Coa deshidroxenasa de cadea curta.
  - Déficit de Acil-Coa deshidroxenasa de cadea media.
  - Déficit de Acil-Coa deshidroxenasa de cadea moi longa.
  - Deficiencia de 3-Hidroxi Acil-CoA deshidroxenasa de cadea longa/ Déficit de Proteína Funcional Mitocondrial.
  - Deficiencia de 3-Hidroxi Acil-CoA deshidroxenasa de cadea curta.
  - Déficit de 3-cetoacilCoA tiolasa de cadea media.
  - Déficit de 2,4 Dienoil-Co A reductasa.
  - Deficiencia múltiple de Acil-CoA deshidroxenasa ou Aciduria Glutárica tipo 2
- **Trastornos da cetoxénese e cetolisis**
  - Aciduria 3-OH-3-metilglutárica.
  - Deficiencia de 3-hidroxi-3 Metilglutaril-CoA Sintasa.
  - Deficiencia de Succinil CoA oxoácido CoA transferasa.
  - Déficit de Metilacetoacetato tiolasa ou  $\beta$ - Cetotiolasa.
  - Deficiencia de Aceto acetil Coa tiolasa.
- **Defectos de cadea respiratoria mitocondrial:**
  - Déficit do Complexo I, II, III, IV ou V.
  - Déficit de CoQ10.
  - Déficits combinados da cadea respiratoria mitocondrial
  - Déficits de axuste da fosforilación-oxidación
  - Síndromes de depleción de ADN mitocondrial
  - Defectos en xenos asociados á fusión e fisión mitocondrial.
- **Trastornos do metabolismo do piruvato e ciclo acedo tricarboxílico**
  - Déficit de Piruvato Carboxilasa.
  - Déficit de Piruvato Deshidroxenasa.
  - Deficiencia de Fosfoenolpiruvato carboxiquinasa.
  - Deficiencia de Dihidrolipoamida deshidroxenasa.
  - Deficiencia do complexo 2-Cetoglutarato deshidroxenasa.
  - Deficiencia de Fumarasa.
  - Deficiencia de Succinato Deshidroxenasa.
  - Déficit do transportador do piruvato.
- **Defectos do metabolismo da creatina**
  - Deficiencia de guanidinoacetato N-metiltransferasa (GAMT).



Deficiencia de L-arginina: glicina amidinotransferasa (AGAT).

Deficiencia do transportador de creatina-SLC6A8