

- 1 Korenke GC, Hunneman DH, Eber S, Hanefeld F. Severe encephalopathy with epilepsy in an infant caused by subclinical maternal pernicious anaemia: case report and review of the literature. *Eur J Pediatr.* 2004;163(4–5):196–201.
- 2 Gemeinsamer Bundesausschuss. Beschluss vom 15. Mai 2025 zur Änderung der Kinder-Richtlinie – Aufnahme des Screenings auf Vitamin-B₁₂-Mangel sowie auf Homocystinurie, Propionazidämie und Methylmalonazidurien. Berlin, 15.05.2025.
- 3 Olivieri G, Bordugo A, Burnyte B, Costetti A, Couce ML, Diogo L, Feillet F, Froese DS, Greco B, Gueant JL, Hannibal L, Hörster F, Kožich V, La Marca G, Manoli I, Mochel F, Orazi L, Pérez B, Schiff M, Schwahn BC, Schwartz I, Stepien KM, Sykut-Cegielska J, Tangeraas T, Zetterström RH, Dionisi-Vici C, Huemer M. First Revision of the Guidelines for the Diagnosis and Management of Remethylation Disorders. *J Inherit Metab Dis.* 2026 Jul;49(4):e70177.
- 4 E-HOD – European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Defects. Informationsmaterial „Remethylierungsstörungen“ für Patienten und Familien. www.e-hod.org.
- 5 Gramer G, Fang-Hoffmann J, Feyh P et al. Newborn Screening for Vitamin B₁₂ Deficiency in Germany – Strategies, Results, and Public Health Implications. *J Pediatr.* 2020;216:165–172.e4.
- 6 Mütze U, Garbade SF, Gramer G et al. Long-Term Outcomes of Individuals With Metabolic Diseases Identified Through Newborn Screening. *Pediatrics.* 2020;146(5):e20200444; *Pediatrics.* 2025;155:e2024068293.
- 7 KBV-Praxisnachrichten 12.03. und 26.03.2026: Erweitertes Neugeborenen-Screening wird ergänzt – GOP 01724 ab April 2026 mit 365 Punkten (46,50 €) bewertet; Erhöhung um 5,48 € gegenüber Vorwert 39,91 €.
- 8 Hoffmann GF, Gramer G. Vitamin-B₁₂-Mangel im Neugeborenen- und Säuglingsalter – Ursachen, Früherkennung, Diagnostik und Vorstellung eines primär oralen Behandlungsschemas. *Monatsschr Kinderheilkd.* 2020;168:717–725.
- 9 Berlin H, Berlin R, Brante G. Oral treatment of pernicious anemia with high doses of vitamin B₁₂ without intrinsic factor. *Acta Med Scand.* 1968;184(4):247–258.
- 10 Kurpad AV et al. The oral bioavailability of vitamin B₁₂ at different doses in healthy Indian adults. *Nutrients.* 2024;16(23):4157.
- 11 Kuzminski AM, Del Giacco EJ, Allen RH et al. Effective treatment of cobalamin deficiency with oral cobalamin. *Blood.* 1998;92(4):1191–1198.
- 12 Wang H, Li L, Qin LL et al. Oral vitamin B12 versus intramuscular vitamin B₁₂ for vitamin B12 deficiency. *Cochrane Database Syst Rev.* 2018;3:CD004655.
- 13 Pluvinage JV et al. Transcobalamin receptor antibodies in autoimmune vitamin B₁₂ central deficiency. *Sci Transl Med.* 2024;16(753):eadl3758.
- 14 Lipari Pinto P et al. Acquired Vitamin B₁₂ Deficiency in Newborns: Positive Impact on Newborn Health through Early Detection. *Nutrients.* 2022;14(20):4397.
- 15 Forny P, Hörster F, Ballhausen D et al. Guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic acidemia and propionic acidemia: First revision. *J Inherit Metab Dis.* 2021;44(3):566–592.