

Biotinidase

Prevalentie= 1:38000-1.40.000 in Vlaanderen.

Inleiding:

Biotinidase is het enzym dat instaat voor de recyclage van biotine, een vitamine van de B-groep, en een belangrijke cofactor van de carboxylasen (enzymen die tussenkomen in de afbraak van verschillende aminozuren, in de gluconeogenese en in de vetzuursynthese).

Kliniek:

De klinische verschijnselen uiteten zich tussen de leeftijd van 6 weken tot 3 maanden in het centrale zenuwstelsel (hersenen) met therapieresistente epilepsie, doofheid, blindheid, psychomotore retardatie, neurologische uitvalsverschijnselen, vaak geassocieerd moeilijkheden om te eten (groeistoornissen), ernstig eczema en gedeeltelijke tot volledige haaruitval (inclusief wimpers en wenkbrauwen). Vaak is er ook een chronische candida infectie (spruw). Een levensbedreigende metabole coma kan op elk ogenblik voorkomen.

Diagnose:

De biochemische afwijkingen (organische zuren, melkzuur) komen eerst in het ruggemergvocht voor en slechts laatijdig in de urine en bloed. De screening op het bloedkaartje is eenvoudig en doeltreffend. De bevestiging door enzymdiagnostiek wordt uitgevoerd in serum: er zijn ernstige en partiële deficiënties. DNA-analyse is mogelijk.

Behandeling:

De behandeling bestaat uit een levenslange suppletie met biotine oraal (10 mg).

Vroegtijdig opgespoorde en behandelde kinderen met dit defect vertonen geen enkel probleem.

Genetica:

Biotinidasedeficiëntie is een autosomaal recessief overerfbare ziekte.