

BIOTINIDASE MANGEL (BIOT)

Ætiologi: Autosomal recessivt arvelig defekt i enzymet biotinidase. Enzymet frigiver bundet biotin så det kan genanvendes i kroppen. Mangel på biotin forårsager, at de fire biotin-afhængige karboxylaser bliver defekte.

Incidens: Incidens for svær biotinidase-mangel er blandt screenede i Sverige 1:75.000.

Klinik uden neonatal screening: Børn med defekten er raske ved fødslen, men debuterer få måneder gamle med hypotoni, myoklone kramper, ataksi, dermatit og alopeci. Der kan opstå stofskiftekrise med metabolisk acidose, koma og død. På langt sigt udvikles psykomotorisk retardering og høre- og synstab.

Klinik med neonatal screening: Neonatal screening medfører, at behandling kan iværksættes før symptomdebut og sådant behandlede børn vokser og udvikler sig normalt.

Behandling: Langtidsbehandling består i dagligt tilskud af biotin.

Forløb efter fund af barn, der er screen-positivt for biotinidase mangel

- SSI sender blod-spot til molekylærgenetisk laboratorium på Rigshospitalet mht. sekventering af genet for biotinidase
- Såfremt der findes 2 sygdomsfremkaldende mutationer orienterer Center for Medfødte Stofskiftesygdomme (CIMD) på Rigshospitalet den lokale børneafdeling om barnet
 - CIMD indkalder familien til opfølgende prøver og opstart af behandling efter højst 2 uger alt efter barnets klinik. Efterfølgende kontrol foregår i samarbejde mellem CIMD og lokale børneafdeling.
 - Diagnosen bekræftes endeligt ved påvisning af nedsat biotinidase aktivitet på <30% af normal.
- Vedr. falsk positive (hvor der findes en eller ingen mutationer) skrives svar ud fra molekylærgenetisk afdeling til rekvirent af neonatal screeningen

Information til forældre: Medfødt fejl i kroppens udnyttelse af vitaminet biotin. Ubehandlet er der risiko for hjerneskade og død. Behandlingen sikrer normal vækst og udvikling. Behandlingen er livslang og består i dagligt tilskud af biotin. **OMIM-Link:** 253260