

2008

## Biotinidaz Eksikliği



**Yapılması Gereken** Metabolik pediatrist ile bağlantıya geçmek.

Metabolik pediatrist ile konuşulacaklar:

- Laboratuvar sonucunun değerlendirilmesi ile ilgili
  - ✓ Hasta için randevu ayarlanması
  - ✓ Biotinidaz aktivitesi ölçümü tekrarı
- Oral biotin (Laboratuvar değerlendirilmesi ve metabolik pediatrist muayenesinden önce/sonra)

**Yanlış pozitiflik**

- Sık
- Kısmi biotinidaz eksikliği varyantları
- Isı , beklemiş kan gibi çevresel faktörler

**Ailenin gözden geçirilmesi** Hastanın durumu kontrol altına alındıktan sonra ailenin acil yakın takibi önemlidir.

**NICU** Term bebeklere göre yoğun bakım ünitesinde yatan bebeklerde biotinidaz eksikliğine daha sık rastlanmaktadır. Yenidoğanlarda transfüzyon sonrası alınan kanlarda enzim aktivitesi ile ilgili yorumlar doğru olarak yapılamayabilir.

**KLİNİK ÖZET** Biotinidaz eksikliği otozomal ressesif kalıtılır.

Yenidoğanlar asemptomatiktir. Eğer taranmadan ve tedavi edilmeden bırakılırsa ileri bebeklik döneminde konvülsiyon, gelişme geriliği, yüzde döküntü, ataksi ve ilerleyici görme kaybı ve işitme kaybı gelişir. Eksiklik olan bebekler hayat boyu oral biotin desteği alırlar.

İnsidans  $\cong$  1/50.000 tüm etnik grupları etkiler.

**KLİNİK BEKLENTİLER**

Eğer acil tedavi edilirse, biotinidaz eksikliği olan bebekler asemptomatik olarak normal gelişmelerini tamamlarlar. Nörolojik problemler genellikle biotin desteği öncesi biotinidaz eksikliği bulguları gösteren bebeklerde gözlenir. Çocukluk dönemine kadar tedavi edilen bebeklerde dahi episodik hipoglisemi, letarji, hipotoni, ılımlı gelişme gerilikleri gözlenebilmektedir.

**Kaynaklar** Genetests: [www.genetests.com](http://www.genetests.com)

OMIM: [www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM)

ACT Sheets: [www.acmg.net/resources/policies/ACT/condition-analyte-links.htm](http://www.acmg.net/resources/policies/ACT/condition-analyte-links.htm)