

Biotinidasemangel

Stand: 28.08.2018

- Klinik:** neurologische und Hautveränderungen, Krampfanfälle, Atemschwierigkeiten, Hypotonie, Alopezie, Hörverlust, Entwicklungsverzögerung, metabolische Azidose
- Biochemisch:** **Urin:** 3-Hydroxyisovalerinsäure (+), Laktat (+), Methylcrotonylglycin (+), Methylcitrat (+)
 Blut: Laktat (+), NH₃ (+)
 Aminosäuren (Trockenblut/Serum/Plasma): Alanin (+)
 Trockenblut: Carnitin (-)
- Hinweis:** *selten (< 1:61.000), Trägerhäufigkeit ca. 1:120, > 150 Mutationen bekannt, auch als Multipler Carboxylase-Mangel in Kombination mit Holocarboxylase-Synthetase-Mangel bekannt*
- Bestätigung:** Enzymaktivität (Plasma, Trockenblutkarte), Gen: BTB
- Prognose:** Prognose ist gut, wenn keine klinischen Symptome aufgetreten sind, da diese meist irreversibel sind, klinische und metabolische Besserung durch Biotinsubstitution möglich, Patienten im Erwachsenenalter - auch Frauen mit Kindern - ohne Medikation sind in der Literatur beschrieben

Neben eigenen Erfahrungen nutzen wir Informationen unter anderem aus folgenden Quellen:

Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases, Blau et. al., Springer, Heidelberg, 2014

Vademecum Metabolicum, Zschocke J, Hoffmann GF, Milupa Metabolics GmbH 2012, auch online

Metagene (Metabolic & Genetic Information Center):

<http://www.metagene.de>

IEMbase (Inborn Errors of Metabolism Knowledgebase):

<http://www.iembase.org>

OMIM® (Online Mendelian Inheritance in Man®):

[OMIM 253260 - Biotinidase](http://www.omim.org/entry/253260)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs):

[orphanet 79241 - Biotinidase](http://www.orphanet.org/entry/biotinidase)