



## Biotinidasemangel

**Stand:** 23.08.2024

- Klinik:** metabolische Azidose, progrediente neurologische Symptome wie Hypotonie, Ataxie, Krampfanfälle, geistige Behinderung, Hautveränderungen Atemschwierigkeiten, Alopezie, Hörverlust, Pilzinfektionen
- Biochemisch:** **Urin:** 3-Hydroxyisovalerinsäure (+), Laktat (+), Methylcrotonylglycin (+), Methylcitrat (+)  
**Blut:** Laktat (+), NH<sub>3</sub> (+)  
**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: BTD
- 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, Thieme Stuttgart 2021, auch online

<http://evm.health2media.com/#/menu>

**Metagene:** <http://www.metagene.de/>

**IEMbase:** <http://www.iembase.org>

**OMIM:** <https://omim.org/entry/253260>

**Orphanet:** <https://www.orpha.net/de/disease/detail/79241>