

Balıkesir Üniversitesi
Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D.

Biotinidaz enzim eksikliği

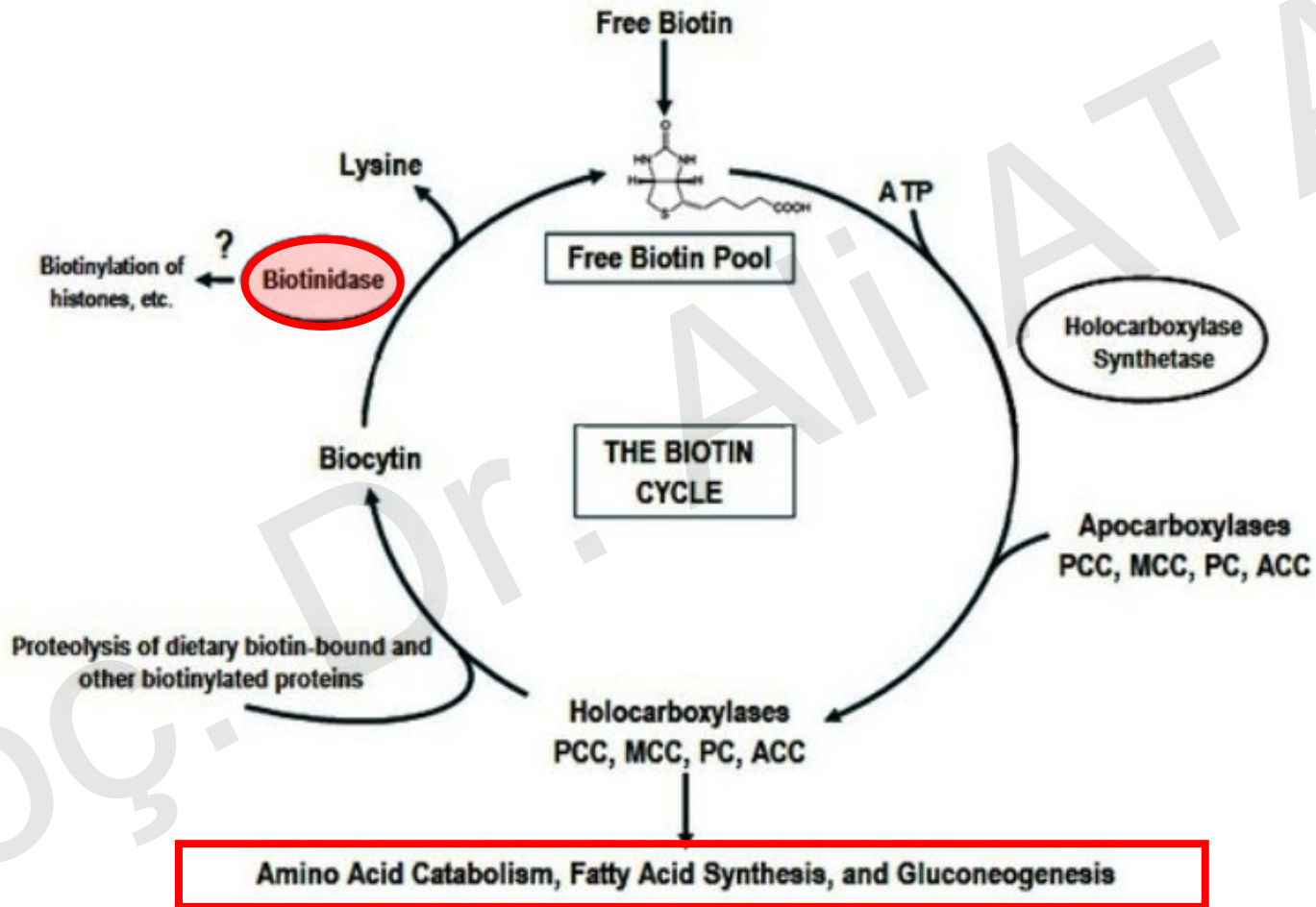
Doç. Dr. Ali Atas

TARAMASI YAPILAN HASTALIKLAR

1. **Fenilketonüri** Tarama Programı 1987 yılında başlamış, 1993 yılında tüm Türkiye'ye yaygınlaştırılmıştır.
2. Ulusal Yenidoğan Tarama Programı ise Fenilketonüri taramasına **Konjenital Hipotiroidi** taramasının eklenmesi ile 25.12.2006 tarihinde başlatılmıştır.
3. 2008 Ekim'de **Biyotinidaz** eksikliği,
4. Ocak 2015'den itibaren ise **Kistik Fibrozis** taraması panele eklenmiştir.
5. 2017 yılında **Konjenital Adrenal Hiperplazisi** pilot taraması (Konya, Kayseri, Samsun, Adana) başlatılmış, 2018 yılında KAH taraması 14 ilde, 2019 yılında 22 ilde, 2020 yılında 41 ilde yaygınlaşmış, 2022 yılında ise 81 il'e yaygınlaştırılmıştır.
6. Tarama paneline 09.05.2022 tarihi itibariyle **Spinal Müsküler Atrofi (SMA)** eklenmiştir.

Vitamin	Name	Description
Vitamin B ₁	Thiamine	A coenzyme in the catabolism of sugars and amino acids.
Vitamin B ₂	Riboflavin	A precursor of coenzymes called FAD and FMN, which are needed for flavoprotein enzyme reactions, including activation of other vitamins
Vitamin B ₃	Niacin (nicotinic acid)	A precursor of coenzymes called NAD and NADP, which are needed in many metabolic processes.
	Nicotinamide	
	Nicotinamide riboside	
Vitamin B ₅	Pantothenic acid	A precursor of coenzyme A and therefore needed to metabolize many molecules.
Vitamin B ₆	Pyridoxine	A coenzyme in many enzymatic reactions in metabolism.
	Pyridoxal	
	Pyridoxamine	
Vitamin B ₇	Biotin	A coenzyme for carboxylase enzymes, needed for synthesis of fatty acids and in gluconeogenesis.
Vitamin B ₉	Folate	A precursor needed to make, repair, and methylate DNA; a cofactor in various reactions; especially important in aiding rapid cell division and growth, such as in infancy and pregnancy.
Vitamin B ₁₂	Cobalamins	Commonly cyanocobalamin or methylcobalamin in vitamin supplements. A coenzyme involved in the metabolism of every cell of the human body, especially affecting DNA synthesis and regulation, but also fatty acid metabolism and amino acid metabolism.

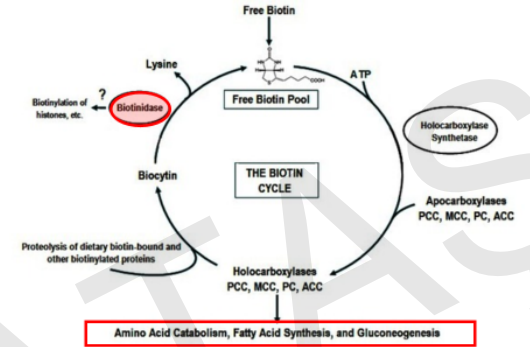
The biotin cycle



Free biotin enters the cycle from dietary sources or from the cleavage of biocytin or biotinyl-peptides by the action of biotinidase.

Biotin nedir?

- Biotin suda eriyen bir vitamindir.
 - Priuvat karboksilaz,
 - Propionil CoA karboksilaz,
 - 3-metil krotonil CoA karboksilaz,
 - Asetil CoA karboksilaz enzimleri için **koenzim** görevi üstlenir.
- Bu enzimler **yağ asidi biyosentezi, glikoneogenez ve aminoasit** katabolizması için gereklidir.



Free biotin enters the cycle from dietary sources or from the cleavage of biocytin or biotinyl-peptides by the action of biotinidase.

Biotinidaz enzim eksikliği



- 60.000 doğumda bir görülür.
- OR
- Taraması yapılan bir hastalıktır.
- Hastalarda, biotin vitamininin serbest hale geçmesinden sorumlu biotinidaz enziminde eksikliği vardır.
- Dolayısıyla, **Biotinin tekrar kullanılamaz ve eksiklik bulguları ortaya çıkar.**

Klinik

Metabolik asidoz atakları ve nörolojik bulguları olan bir hastada, eşlik eden deri bulguları da varsa akla getirilmelidir.

- Konvulziyon
- Hipotoni
- Sensörinöral işitme kaybı
- Optik atrofi (Görme kaybı)
- Alopesi
- Seboreik dermatit/Rash
- Metabolik asidoz (laktik)
- Hiperamonyemi
- İmmün yetmezlik
- İmmün yetmezlik bulguları
- Ataksi
- Gelişme geriliği ile görülür.

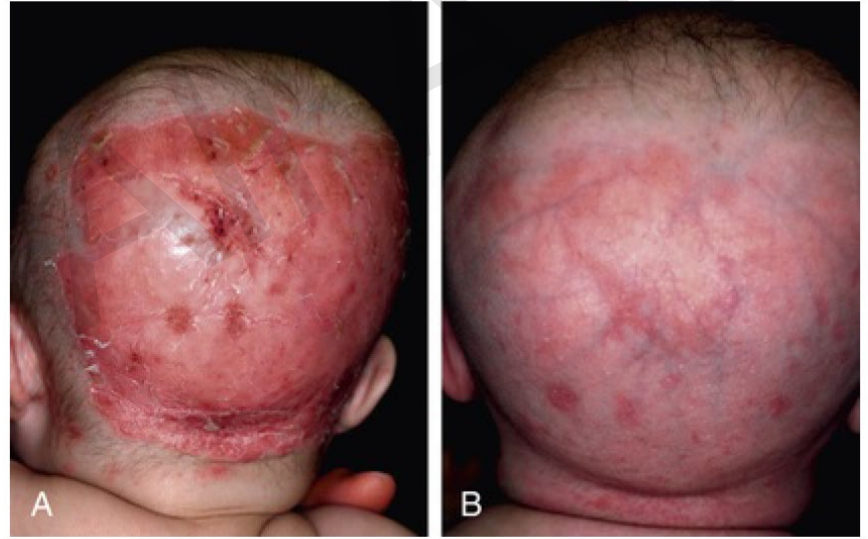


FIG. 62.5 **A**, Scalp rash before treatment with biotin. **B**, After 3 wk of biotin treatment. (From Ito T, Nishie W, Fujita Y, et al: Infantile eczema caused by formula milk. *Lancet* 381:1958, 2013.)

- Tedavi edilmediğinde klinik ağırlaşır ve koma ve nihayetinde ölüm görülür.



Tanı ve Tedavi

- Erken tanı ve tedavi çok önemlidir.
- Taraması yapılan bir hastalık olup, enzim aktivitesi ile tanı konulur.

(serumda **biotinidaz** aktivitesi ölçülerek ve enzim ölçümü yapılarak tanı doğrulanmalıdır.)

- Tedavi olarak **Biotin (5-10 mg/gün)** oral olarak verilir.
- Bulguların düzelmesi tedaviye başlanma zamanı ile orantılıdır.
- Tedavi ile nörolojik bulgular düzelir. İşitme bozuklukları tedaviye daha dirençlidir.