

Tytuł: Choroby biotynozależne / Biotin – responsive disorders

Słowa kluczowe: DEFICYT SYNTETAZY HOLOKARBOKSYLAZY DEFICYT TRANSPORTERA TIAMINY
DEFICYT WIELU KARBOKSYLAZ DEFICYT BIOTYNIDAZY

Keywords: BIOTIN-THIAMINE-RESPONSIVE BASAL GANGLIA DISEASE HOLOCARBOXYLASE
SYNTHETASE DEFICIENCY MULTIPLE CARBOXYLASE DEFICIENCY BIOTINIDASE DEFICIENCY

Autorzy:

Dariusz Rokicki - Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii IP-CZD

Małgorzata Średzińska - <p>Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii, Diabetologii; Instytut
„Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”</p>

Streszczenie:

Deficyt biotynidazy (ang. biotinidase deficiency, BD) i deficyt syntetazy holokarboksylazy (ang. holocarboxylase synthetase deficiency, HCS) to wrodzone wady metabolizmu dotyczące biotyny, które charakteryzują się drgawkami, hipotonią, wysypką skórą, wyłysieniem, utratą słuchu i opóźnieniem rozwoju psychoruchowego. Oba defekty prowadzą do deficytu wszystkich biotynozależnych karboksylaz, tj. deficytu wielu karboksylaz (ang. multiple carboxylase deficiency, MCD). Doustne leczenie biotyną jest konieczne, prowadzi do ustąpienia objawów, a także zapobiega ich wystąpieniu u pacjentów bezobjawowych.

Deficyt transportera tiaminy (ang. biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease, BTBGD) charakteryzuje się nawracającą encefalopatią z drgawkami, ataksją, dystonią. Przyczyną choroby jest upośledzony transport domózgowy tiaminy z powodu dysfunkcji biotynowrażliwego transportera. W leczeniu konieczne jest zastosowanie zarówno wysokich dawek biotyny, jak i tiaminy.

Abstract:

Biotinidase deficiency (BD) and holocarboxylase synthetase deficiency (HCS) are inborn errors of biotin metabolism, which are characterized by seizures, hypotonia, skin rash, alopecia, hearing loss, delayed development. Both lead to deficiency of all biotin dependent carboxylases to multiple carboxylase deficiency MCD. Oral biotin treatment is needed and improves symptoms or prevents symptoms in asymptomatic patients.

Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease (BTBGD) is characterized by recurrent subacute encephalopathy with seizures, ataxia, dystonia. Defective cerebral transport of thiamine via the biotin – sensitive transporter is a reason of this disease. The treatment of BTBGD includes both high doses of biotin

and thiamine.