

**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

Ma&gorzata &redzi&ska - <p>Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii, Diabetologii; Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”</p>

**Streszczenie:**

Deficyt biotynidazy (ang. biotinidase deficiency, BD) i deficyt syntetazy holokarboksyazy (ang. holocarboxylase synthetase deficiency, HCS) to wrodzone wady metabolizmu dotycz&ce biotyny, które charakteryzuj& si& drgawkami, hipotoni&, wysypk& skór&, wy&ysieniem, utrat& s&uchu i opó&nieniem rozwoju psychoruchowego. Oba defekty prowadz& do deficytu wszystkich biotynozależ&nych karboksylaz, tj. deficytu wielu karboksylaz (ang. multiple carboxylase deficiency, MCD). Doustne leczenie biotyn& jest konieczne, prowadzi do ust&pienia objawów, a tak&e zapobiega ich wyst&pieniu u pacjentów bezobjawowych.

Deficyt transportera tiaminy (ang. biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease, BTBGD) charakteryzuje si& nawracaj&c& encefalopati& z drgawkami, ataksj&, dystoni&. Przyczyn& choroby jest upo&ledzony transport domó&zgowy tiaminy z powodu dysfunkcji biotynowra&liwego 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.