

Titel: Biotinidase (BIOT def.), Neonatale screening
Onderafdeling: KMB
Auteurs: B. van Maldegem, F. Wijburg
Datum van ingang: 1-5-2007

Bij aanmelding door entadministratie (Biotinidase < 30%)

Indien ziek: zo spoedig mogelijk presentatie in Academisch Ziekenhuis.

Indien niet ziek: presentatie in Academisch Ziekenhuis op eerstvolgende dag

Indien patiënt niet ziek: (geen hypotonie, lethargie, epilepsie):

- Afname diagnostiek (routine en metabool).
- Uitleg en instructie ouders.
- Geen opname, wel eventueel telefonisch contact na 24 uur.
- Volgend poliklinisch contact plannen als uitslagen bekend zijn.
- Adviseer moeders die borstvoeding geven geen rauwe eieren te eten. (bevat avidine, bindt biotine)
- Bij biotinidase <15 %: start biotine 20 mg per os, gevolgd door 5-20 mg per dag (afhankelijk van ernst).

Indien patiënt ziek: (hypotonie, lethargie, epilepsie)

- Opname.
- Afname diagnostiek (routine en metabool) en achterlaten infuus.
- Start biotine: eerste dag 20 mg per os, gevolgd door 5-20 mg per dag. (afhankelijk van ernst)
- Zo mogelijk gewone voeding (bij borstvoeding mag moeder geen rauwe eieren eten!). Indien geen voeding wordt verdragen glucose 10 % infuus (10 mg/kg/min. (6 ml glucose 10 %/kg/uur)) met Na en K suppletie.
- Symptomatische behandeling klinische/lab afwijkingen.
- uitleg en instructie ouders.

Routine laboratorium diagnostiek bij presentatie (alleen indien ziek):

- Volledig bloedbeeld.
- Glucose, Na, K, Cl, bloedgas, lactaat.
- Ammoniak indien suf (ongestuwd, op ijs, direct naar lab) en verder op indicatie.

Specifieke metabole diagnostiek bij presentatie:

- 1,5 ml heparine bloed voor:
 - Herhalen biotinidase enzymactiviteit (eerst volgende werkdag voor 12.00 uur op lab)
 - Amino-zuren en acylcarnitine profiel (eerst volgende serie).
- Portie urine voor organische zuren (eerst volgende serie).

Diagnose biotinidase deficiëntie: Biotinidase < 15 %