

D.V.2 GUTHRIE PATHOLOGIQUE POUR L'ACTIVITE DE LA BIOTINIDASE

La biotine est un cofacteur indispensable à plusieurs réactions enzymatiques importantes du métabolisme (carboxylases). Cette vitamine se trouve dans l'alimentation soit sous forme libre, soit sous une forme liée aux protéines. La biotine est activement recyclée dans l'organisme grâce à la biotinidase, enzyme qui permet à la fois le recyclage de la biotine endogène et l'utilisation de la biotine exogène provenant de l'alimentation.

Lors de déficit en biotinidase, les stocks hépatiques de biotine formés durant la période fœtale s'épuisent en quelques semaines, mois ou années (le délai dépend de l'activité enzymatique résiduelle et du contenu en biotine libre dans l'alimentation) et des symptômes de carence à prédominance neurologique apparaissent.

Symptômes :

- neurologiques : léthargie, hypotonie, ataxie, convulsions
- cutanés : eczéma, éruptions cutanées, alopecie
- respiratoires : stridor, polypnée, apnées

dans un 2^{ème} temps : retard mental, surdité, atrophie optique, décès

dans les examens de laboratoire, le signe le plus sensible d'un déficit en biotine est l'augmentation de l'acide 3-hydroxyisovalérique dans les acides organiques urinaires.

Traitement :

L'administration de 5-10 mg/j de biotine po prévient entièrement l'apparition des symptômes. Le traitement doit être poursuivi à vie.

Attitude pratique lors de dépistage positif (activité diminuée ou absente de la biotinidase) :

- répéter Guthrie et
- dosage acides organiques urinaires

si confirmation d'une activité diminuée de la biotinidase au 2^{ème} Guthrie :
ad dosage de l'activité enzymatique par technique plus précise

2 ml sang EDTA, centrifuger de suite au labo MatPed, congeler le plasma et l'envoyer sur glace sèche, via l'expédition centrale des analyses à l'adresse suivante :

Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB)
Stoffwechsellabor
Römergasse 8
4058 Basel

analyse demandée: activité biotinidase