

## **Biyotinidaz eksikliği NEDİR?**

Biyotinidaz eksikliği kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Bu hastalıkla doğan çocuklarda doğuştan bir vitamin eksikliği nedeniyle vücuda yakıt üretimi basamaklarında aksama vardır.

Bu vitamin eksikliğinin sonucunda göz çevresi, ağız çevresi, burun deliklerinin çevresi ve bebek bezi bölgesinde başlayan cilt lezyonları kısa sürede vücuda yayılabilir.

Bu cilt bulguları ile eş zamanlı saç, kirpik ve kaşlarda dökülme başlar. Asit maddelerin birikimi nedeni ile sık ve derin solumaya başlayan hastada komaya kadar ilerleyen bilinç değişikliği gelişir.

Tedavi edilmeyen kriz ölüme yol açabilir. Kriz gelişmediği dönemde az da olsa vücutta biriken bazı asit maddelerin, uzun dönemde görme ve işitme siniri üzerine olumsuz etkisiyle kalıcı görme ve işitme kayıpları gelişebilir.

Biyotinidaz eksikliği soydan gelen bir hastalıktır. Türkiye biyotinidaz enzim eksikliğinin sık görüldüğü ülkelerden biridir.

Akraba evliliği hastalığın görülme sıklığını artırır.

**Biyotinidaz eksikliğinin, erken olarak tanımlanması çok önemlidir. Biyotinidaz eksikliği erken teşhis edildiğinde tedavi edilebilen bir hastalıktır.**

**Tedavide ana ilke, eksik olan vitaminin yerine konulmasıdır.**

## **YENİDOĞAN TARAMA TESTİ SONUCUNA GÖRE BİYOTİNİDAZ EKSİKLİĞİ HASTALIĞI İÇİN DEĞERLENDİRİLMESİ GEREKEN BEBEKLER İLE İLGİLİ BİLGİLENDİRME**

### **Yenidoğan tarama testi sonuçlarının ANLAMİ NEDİR?**

Bebeğiniz doğduğunda erken tanının önemli olduğu bazı doğumsal hastalıkların araştırılması için kan alınmaktadır. Bu tarama sonuçlarında çocuğunuzda bu hastalıklardan herhangi birisi için test pozitif saptanması çocuğunuzun hasta olduğu anlamına gelmez, hastalık şüphesi olduğu anlamına gelir. Tarama testi pozitif olan bebeğe mutlaka daha ileri incelemeler yapılmalı ve hasta olup olmadığı anlaşılmalıdır.

Sizin bebeğinizin tarama testi sonucunda **BİYOTİNİDAZ EKSİKLİĞİ** olabileceği saptanmıştır.

### **BEBEĞİNİZİN EN KISA ZAMANDA DEĞERLENDİRMEYE İHTİYACI VARDIR.**

**DEĞERLENDİRMEİNİN YAPILABİLECEĞİ “METABOLİZMA MERKEZLERİ” İÇİN AİLE HEKİMİNİZDEN BİLGİ ALINIZ.**