

# کمبود آنزیم بیوتینیداز و گزارش

## ۳ مورد تشخیص داده شده آن

### در بیمارستان مفید

۶۷

توانبخشی

بیماری کمبود آنزیم بیوتینیداز از بیماری‌های متابولیک نادر مادرزادی است که اگر در مراحل اولیه زندگی تشخیص داده شود پراحتی قابل درمان بوده و از عقب ماندگی ذهنی و جسمی دائم در بیمار پیشگیری خواهد کرد.

بیماری به صورت اتوزومال مغلوب به ارث می‌رسد و شیرخوار دارای علائمی چون اسیدوز لاکتیک، آلوسی، آتاکسی، پاراپلژی اسپاستیک، تشنج و تأخیر تکاملی است. هم‌چنین در پوست بیماران تحریکات پوستی اریتماتوز قابل مشاهده بوده و اختلال شنوایی و بینایی نیز از دیگر علائم بیماری است. بیمارانی که معرفی می‌شوند دچار نقص آنزیم بیوتینیداز بودند که در بیمارستان مفید به تشخیص این بیماری رسیده‌اند. بیمار اول شیرخوار ۳ ماهه و مذکر و بیمار دوم شیرخوار ۵ ماهه و مذکر که هر دو با تشنج‌های مکرر و تأخیر تکاملی مراجعه نمودند. در معاینه متوجه آلوسی و اسپاستیسی اندام‌ها شدیم و در بررسی‌های به عمل آمده افزایش لاکتات، آمونیاک و اسیدوز متابولیک مشاهده گردید. در هر دو مورد سطح سرمی آنزیم بیوتینیداز کاهش قابل ملاحظه‌ای نشان داد که کلیه علائم بیماران با بیوتین برطرف گردید.

مورد سوم شیرخوار ۸ ماهه و مؤنث بود که با تأخیر تکاملی و لکه‌های اریتماتوز بدوردهان و معقد مراجعه نمود که در این مورد نیز پس از تشخیص، با درمان بیوتین کلیه علائم بیمار بهبود یافت.

دکتر پروانه کریم زاده  
استادیار دانشگاه علوم بهزیستی

و توانبخشی

واژگان کلیدی: کمبود آنزیم بیوتینیداز / بیماری متابولیک مادرزادی / گزارش ۳ مورد