

## **Programme de dépistage des maladies chez les nouveau-nés**

### **Le déficit en biotinidase**

#### **Qu'est-ce que le déficit en biotinidase?**

La biotinidase est une enzyme essentielle au processus de recyclage de la vitamine biotine. La biotine joue elle-même un rôle important en tant que cofacteur enzymatique; sa présence à l'état libre est nécessaire, car elle rend possible l'activation des enzymes carboxylases en se fixant à un endroit précis sur ces dernières. Par ailleurs, les carboxylases sont importantes pour la production de certains gras et hydrates de carbone, ainsi que pour la dégradation des protéines; ce processus est bloqué chez les personnes présentant un déficit en biotinidase.

#### **Quelle est l'incidence de cette maladie?**

En Ontario, l'incidence du déficit en biotinidase est d'environ 1 cas pour 60 000 naissances.

#### **Quelle en est la cause?**

Des mutations du gène BTD de la biotinidase entraînent une anomalie ou une carence au niveau de cette enzyme.

#### **Quelles sont les particularités cliniques de la maladie?**

S'ils ne reçoivent pas de traitement, les enfants présentant un déficit en biotinidase ont souvent un retard du développement, une hypotonie, des crises d'épilepsie, des éruptions cutanées et une perte de cheveux. Des symptômes d'ataxie, de léthargie, de perte auditive, de déficience visuelle et de difficultés respiratoires peuvent également être présents. En outre, les enfants atteints peuvent souffrir de déséquilibres biochimiques potentiellement mortels (par exemple, hyperammoniémie, acidose ou acidurie organique). Les symptômes apparaissent habituellement vers l'âge de trois à six mois, mais cela peut varier. Par ailleurs, le degré de gravité de la maladie varie parfois au sein d'une même famille.

Chez certains enfants, cette affection prend une forme moins grave. Ceux qui ne reçoivent pas de traitement sont généralement en bonne santé, mais ils peuvent présenter des symptômes en période de stress, par exemple lorsqu'ils sont malades ou que leur régime alimentaire est déficient. Certains enfants ayant un déficit partiel en biotinidase pourraient donc avoir besoin d'un traitement.

#### **Comment le diagnostic est-il confirmé?**

Le diagnostic de déficit en biotinidase se confirme par une analyse de sang qui vise à établir le niveau d'activité de l'enzyme. De plus, des examens génétiques permettant de

détecter les mutations du gène BTD peuvent aider à étayer le diagnostic. Ces tests diagnostiques sont coordonnés par des spécialistes de votre centre de traitement régional.

### **Quel est le traitement indiqué?**

La prise de suppléments diététiques contenant une quantité importante de biotine peut prévenir l'apparition des symptômes de déficit en biotinidase. Le traitement est coordonné par des spécialistes de votre centre de traitement régional et doit habituellement être suivi pour la vie.

### **Quel résultat ce traitement permet-il d'espérer?**

Chez les enfants atteints, les suppléments diététiques peuvent faire disparaître certains symptômes de la maladie, notamment les déséquilibres biochimiques, la perte de cheveux, les crises d'épilepsie, la faible tonicité musculaire et les éruptions cutanées. Si le traitement peut arrêter la progression d'autres symptômes, comme le retard du développement, la perte auditive et la déficience visuelle, il ne permet pas de résorber le mal déjà fait. En règle générale, cette affection ne se présente pas chez les bébés qui ont reçu le traitement **avant** l'apparition des symptômes.

### **Peut-il y avoir plusieurs cas de déficit en biotinidase au sein d'une même famille?**

Le déficit en biotinidase est une maladie récessive autosomique qui se transmet de façon héréditaire. Les parents d'un enfant présentant un déficit en biotinidase sont présumés porteurs de la maladie et, à chaque grossesse, ils risquent une fois sur quatre d'avoir un enfant frappé de la même affection. Toutefois, un test de dépistage prénatal peut être effectué dès la quinzième ou seizième semaine de grossesse. Il est d'ailleurs recommandé d'obtenir une consultation génétique pour discuter plus en détail des avantages offerts par les tests prénatals.

Les frères et les sœurs d'un enfant souffrant d'un déficit en biotinidase, même s'ils ne sont pas atteints par la maladie, risquent d'en être porteurs deux fois sur trois. Cependant, les personnes porteuses de l'affection demeurent en bonne santé et ne présentent aucun symptôme.

### **Renseignements supplémentaires**

[www.ccmckids.org/research/biotinidase](http://www.ccmckids.org/research/biotinidase)

[www.geneclinics.org](http://www.geneclinics.org)

9 janvier 2006