

# Déficit en Biotinidase ou en Holocarboxylase synthétase

Pas de risque de décompensation si traitement bien pris.

## 1 PHYSIOPATHOLOGIE

**Cette pathologie N'EST PAS à risque de coma ou de décompensation métabolique aiguë tant que le traitement est bien pris et bien absorbé.**

La biotine (vitamine B8) est le cofacteur de 4 enzymes carboxylases (pyruvate carboxylase, propionylCoA carboxylase, 3-méthylcrotonylCoA carboxylase et acétylCoA carboxylase). En cas d'anomalie du métabolisme intracellulaire de la biotine (recyclage par la biotinidase, ou fixation de la biotine sur les carboxylases par l'Holocarboxylase synthétase), ces enzymes ne peuvent plus fonctionner, ce qui explique les signes cliniques (coma avec hypotonie, convulsions, acidose, lésions cutanées (souvent péri-orificielles, alopecie, kérato-conjonctivite), retard psychomoteur, atrophie optique, surdité centrale), et biologiques (acidose lactique avec cétose, anomalies biochimiques spécifiques sur la chromatographie des acides organiques et le profil d'acylcarnitine).

**Le traitement repose sur:**

- **Biotine (vitamine B8): per os.** 5-10mg/jour pour les déficits biotinidase, 10-100mg/j pour les déficits holocarboxylase synthétase. **Traitement quotidien A VIE.**

Sous traitement, les patients ne présentent plus les symptômes de la maladie.

## 2 EN CAS D'HOSPITALISATION OU DE PATHOLOGIE INTERCURRENTTE

Si vomissements / refus alimentaire / diarrhée / mauvaise prise du traitement par biotine: le traitement ne doit pas être interrompu pendant plusieurs jours. **Doublez les doses si intolérance digestive.** Une forme IM (Biotine 5mg/1ml) est disponible. La biotine contenue dans les solutés polyvitaminés IV (soluvit, cernevit) est en trop petite quantité pour envisager d'y avoir recours.

Si consultation pour un autre motif : s'assurer que la prise du traitement par biotine est correcte et le poursuivre selon les modalités habituelles, **sans jamais l'arrêter.** Prendre en charge la pathologie motivant la venue aux urgences comme pour les autres patients, sans nécessité d'expertise métabolique.

## 3 CONTRE INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX :



**Contre-indication :** aucune

- Toutes les vaccinations sont préconisées

## 4 CONDUITE A TENIR EN PREVISION D'UNE ANESTHESIE GENERALE

- Poursuivre le traitement par Biotine
- Si prise orale impossible pendant plusieurs jours, envisager le passage en IM.

Retrouver la rubrique  
Urgence du site G2M



## NUMEROS ET MEDECINS REFERENTS

Les numéros d'astreinte téléphonique pour les urgences métaboliques de :

La nuit, seule les équipes médicales peuvent appeler pour des situations d'urgence et seulement si le certificat d'urgence n'est pas compris ou si l'état clinique ou le résultat du bilan sont inquiétants. Anticiper les appels avant la nuit autant que possible.

Les questions de secrétariat se traitent via le secrétariat médical en semaine ou par un e-mail adressé au médecin métabolicien référent du patient.

Certificat remis le

Dr