



Rijksinstituut voor Volksgezondheid  
en Milieu  
Ministerie van Volksgezondheid,  
Welzijn en Sport

# Biotinidase deficiëntie (BIO)

## Informatie in het kader van de neonatale hielprikscreening

### Voor wie is deze informatie?

Deze informatie is bedoeld voor ouders van een kind, bij wie de uitslag van de hielprik afwijkend is. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind wat bloed afgenomen. Na onderzoek in het laboratorium blijkt dat uw kind misschien de ziekte biotinidase deficiëntie heeft. Of uw kind deze ziekte wel of niet heeft moet nu worden bepaald door extra onderzoek in een Universitair Medisch Centrum (UMC).

### Wat is biotinidase deficiëntie?

Biotinidase deficiëntie is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Met 'stofwisseling' wordt de aanmaak en het verbruik van stoffen in ons lichaam bedoeld. Biotine is een B-vitamine. Bij een biotinidase deficiëntie is het lichaam niet in staat voldoende biotine vrij te maken uit voeding. Een tekort aan biotine leidt tot klachten. Zonder behandeling treden bij een ernstig tekort deze klachten al vroeg na de geboorte op.

Bij een matig tekort aan biotine zijn de klachten veel milder of ontstaan ze pas jaren later. Vaak treden de klachten op bij koorts of infecties. De klachten bestaan uit afwijkingen aan de huid, haaruitval, stuipen en een achterstand in ontwikkeling.

Biotinidase deficiëntie is een goed te behandelen ziekte. De levensverwachting is met behandeling normaal. Daarom is het van belang de ziekte vroeg op te sporen.

### Hoe vaak komt biotinidase deficiëntie voor?

Een 'echte biotinidase deficiëntie' is zeldzaam en komt voor bij ongeveer 1 op de 90.000 pasgeborenen. Daarnaast worden door de hielprik steeds meer kinderen met een (hele) milde vorm herkend.

### Behandeling van biotinidase deficiëntie

Ziekteverschijnselen worden voorkomen door elke dag biotine te slikken. Hoeveel biotine nodig is, wordt bepaald door uw arts en hangt af van de ernst van de ziekte. Bij een ernstig tekort is het raadzaam het hele leven biotine te slikken, bij milde vormen in ieder geval het eerste jaar.

### Biotinidase deficiëntie is erfelijk

Biotinidase deficiëntie is een autosomaal recessieve erfelijke aandoening. Dit betekent dat als een kind biotinidase deficiëntie heeft, beide ouders 'drager' zijn van deze ziekte.

### Dragerschap

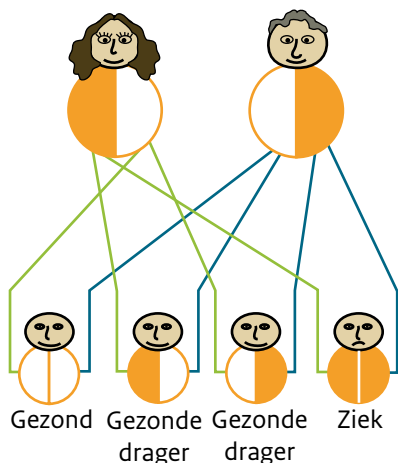
Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud, namelijk één kopie van vader en één kopie van moeder. Iemand die één afwijkende kopie van vader óf moeder heeft gekregen wordt 'drager' genoemd. Bij een autosomaal recessieve aandoening is het niet erg om één afwijkende kopie te krijgen. Draggers van biotinidase deficiëntie zijn niet ziek.

Krijgt het kind twee afwijkende kopieën: één van vader en één van moeder dan heeft het kind biotinidase deficiëntie. Het kind is dan ziek en beide ouders zijn dan drager van biotinidase deficiëntie.

Indien u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 op een kind met biotinidase deficiëntie. De kans dat een volgend kind de aandoening niet heeft, is 3 op 4. Als u in de toekomst opnieuw samen een kind wilt krijgen, is het van belang om daarbij stil te staan. U kunt meer informatie en erfelijkheidsadvies krijgen door u te laten verwijzen naar een afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum (UMC). U kunt uw arts om een afspraak vragen.

**Vader en moeder zijn allebei drager van BIO.**  
Ze kunnen een kind krijgen met BIO.

Vader en moeder zijn allebei drager



## Wilt u meer informatie?

Uw kind zal een paar keer per jaar door een arts voor erfelijke stofwisselingsziekten in een UMC gezien worden. Met uw vragen kunt u altijd bij hem of haar terecht. Daarnaast kunt u bij de vereniging voor Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS) terecht voor uitleg en contact met lotgenoten. Kijk op [www.stofwisselingsziekten.nl/vks](http://www.stofwisselingsziekten.nl/vks) of bel 038 - 420 17 64.

## Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

In Nederland worden de gegevens van kinderen die voor nader onderzoek naar de kinderarts worden verwezen verzameld door TNO. Deze registratie betreft de uitslagen van de hiepriek en de uitslagen van het onderzoek door de kinderarts.

Sinds 1 november 2011 worden gegevens van de kinderen met een afwijkende uitslag ook geregistreerd in Neorah, een systeem waarbij informatie digitaal wordt uitgewisseld tussen de medisch adviseur van het RIVM-DVP en de behandelend kinderarts.

Indien u niet wilt dat de gegevens van uw kind in Neorah worden verwerkt, kunt u daartegen bij de kinderarts bezwaar maken.

Meer informatie over de registratie van de gegevens van uw kind kunt u vinden op de website: [www.rivm.nl/hiepriek/privacy](http://www.rivm.nl/hiepriek/privacy).

---

*Als twee ouders drager zijn van een autosomaal recessieve erfelijke aandoening, is er bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat hun kind de ziekte krijgt.*

*De ouders hebben beiden één normale kopie van de erfelijke eigenschap (witte halve cirkel) en één afwijkende kopie (donkere halve cirkel). Zij zijn drager van de ziekte. Zij geven beiden slechts één van hun twee kopieën door aan ieder kind: óf de normale kopie of de afwijkende kopie. Daardoor hebben hun kinderen een kans van 1 op 4 om ziek te zijn. De kans op een gezond kind is 3 op 4.*

U herkent de bevolkingsonderzoeken aan dit logo:

## **bevolkings**onderzoek

Deze publicatie is een uitgave van:  
**Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu**  
Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven  
[www.rivm.nl](http://www.rivm.nl)  
RIVM. De zorg voor morgen begint vandaag

[www.rivm.nl/hiepriek](http://www.rivm.nl/hiepriek)  
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie metabole ziekten (van de NVK) en de commissie deskundigheidsbevordering neonatale hieprikscreening. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.  
©RIVM, maart 2015