

B

Biotinidase



A. C. Sewell
Ingelheim, Deutschland

Englischer Begriff biotinidase

Definition Eine Amidohydrolase, die Biotin aus biotinylierten Peptiden und Biocytin freisetzt.

Synthese – Verteilung – Abbau – Elimination Menschliche Biotinidase ist ein monomeres Glykoprotein mit einer Molmasse von 76 kDa. Es wird in der Leber synthetisiert, und bisher sind 9 Isoformen bekannt. Biotinidase kommt in allen Geweben vor; die höchste Aktivität wurde in Niere, Leber und Nebennieren sowie im Plasma gefunden.

Pathophysiologie Biotinidase ist das einzige Enzym, das Biotin freisetzen kann. Biotin ist wiederum ein Kofaktor für verschiedene Carboxylasen. Biotinidasemangel führt zu einer schweren, lebensbedrohlichen Erkrankung im Neugeborenenalter bzw. Entwicklungsretardierung bei älteren Kindern. Biotinidasemangel ist behandelbar und die Bestimmung Bestandteil des Neugeborenen Screenings.

Untersuchungsmaterial – Entnahmebedingungen Plasma, Serum.

Probenstabilität Biotinidase ist sehr instabil. Plasma bzw. Serum muss rasch gewonnen und sofort bei -70 °C tiefgefroren werden. Versand auf Trockeneis.

Präanalytik Siehe Probenstabilität.

Analytik Kolorimetrische Methode. Messung von p-Aminobenzoat aus Biotinyl-p-Aminobenzoessäure.

Internationale Einheit nmol/min/mL.

Referenzbereich – Kinder 4,0–11,2 nmol/min/mL.

Interpretation Absoluter Mangel: $\leq 0,2$; partieller Mangel: 0,6–1,8.

Literatur

Suormala T, Baumgartner M, Fowler B (2008) Biotinidase. In: Blau N, Duran M, Gibson KM (Hrsg) Laboratory guide to the methods in biochemical genetics. Springer, Berlin, S 253–264