

## Biotinresponsive sykdommer

Holokarbosylase syntetase defekt (HCS-defekt) og Biotinidasedefekt (BIOT) er med i utvidet nyfødtscreening, <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/nyfodtscreeningen/nyfodtscreening#sykdomsbeskrivelser> og <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/barne-og-ungdomsklinikken/nyfodtscreeningen/nyfodtscreening#behandlingsprotokoller>.

Biotinresponsiv basalgangliesykdom skyldes mutasjoner i en tiamintransporter (THTR2) og skal behandles med både tiamin og biotin. Defekten gir ikke spesifikke avvik ved metabolsk screening og diagnostiseres best med cerebral MR og mutasjonsanalyse. Genet heter *SLC19A3*.