

ბიოტინიდაზას დეფიციტი

რა არის ბიოტინიდაზას დეფიციტი?

ბიოტინიდაზას დეფიციტი იშვიათი დაავადებაა, რომლის დროსაც კარგად არ ფუნქციონირებს ფერმენტი, რომელიც აუცილებელია საკვებისგან მიღებული ბიოტინის (B ჯგუფის ერთ-ერთი ვიტამინი) გადამუშავებისთვის. ბიოტინს ორგანიზმი იყენებს ენერჯისა და ზრდა-განვითარებისთვის. ბიოტინიდაზას დეფიციტის მქონე პირს არ აქვთ საკმარისი ფერმენტი და ამიტომ გართულებულია ორგანიზმის მიერ ბიოტინის გამოყენება.

ბიოტინიდაზას დეფიციტი არის გენეტიკური დაავადება. დაავადების მქონე ბავშვის დედა და მამა არიან ბიოტინიდაზას დეფიციტის გამომწვევი გენის ცვლილების მტარებლები. როგორც წესი, მშობლებს (მტარებლებს) არ აქვთ დაავადების ნიშნები და სიმპტომები.

რამდენად ხშირია ბიოტინიდაზას დეფიციტი?

ბიოტინიდაზას დეფიციტი შეიძლება ჰქონდეს საშუალოდ 100,000 ბავშვიდან 1-ს.

რა პრობლემები შეიძლება გამოიწვიოს ბიოტინიდაზას დეფიციტმა?

ბიოტინიდაზას დეფიციტის გამოვლინებები განსხვავებულია, ზოგიერთ ბავშვს აქვს ბიოტინიდაზას ნაწილობრივი დეფიციტი, რომელიც ვლინდება შედარებით მსუბუქი სიმპტომებით, ხოლო სხვა ბავშვს შეიძლება ჰქონდეს ბიოტინიდაზას სრული დეფიციტი და გამოუვლინდეს ჯანმრთელობის სერიოზული პრობლემები.

დროული მკურნალობის გარეშე, ბავშვს შეუძლება განუვითარდეს:

- კუნთთა სისუსტე
- სმენის დაქვეითება
- მხედველობის პრობლემები
- თმის ცვენა
- კანზე გამონაყარი
- გულყრები
- განვითარების ეტაპების დაყოვნება

რა არის ბიოტინიდაზას დეფიციტის მკურნალობა?

ბიოტინიდაზას დეფიციტის მკურნალობა შესაძლებელია!

მკურნალობა გულისხმობს ბიოტინის (ვიტამინის) ყოველდღიურად მიღებას და გრძელდება მთელი ცხოვრების განმავლობაში.

ბიოტინიდაზას დეფიციტის მქონე ბავშვი უნდა იმყოფებოდეს მეტაბოლური დაავადებების სპეციალისტის მეთვალყურეობის ქვეშ.

დროული მკურნალობა საშუალებას იძლევა, ბიოტინიდაზას დეფიციტის მქონე ბავშვებმა იცხოვრონ ჯანმრთელად.

**ბიოტინიდაზას დეფიციტის დიაგნოსტიკებისთვის
გამოიყენება მეტაბოლურ დაავადებათა სკრინინგი.**