



## Interesting Case

### ภาวะขาดไบโอติน (Biotin Deficiency)

#### แพทย์หญิงวิรุษา โรจน์ยนต์เลิศ

หน่วยโภชนศาสตร์คลินิก

กองอายุรกรรม โรงพยาบาลพระมงกุฎเกล้า

ไบโอติน (biotin) เป็นที่รู้จักกันในชื่อวิตามินเอช (vitamin H) หรือวิตามินบี 7 เนื่องจากร่างกายมนุษย์นั้นไม่สามารถสร้างไบโอตินได้เอง ดังนั้นร่างกายเราจึงจำเป็นต้องได้รับไบโอตินจากอาหารเป็นหลัก อาหารที่มีไบโอตินอยู่มาก ได้แก่ ไข่แดง ยีสต์ ถั่วเหลือง เครื่องในสัตว์ส่วนตับและไต นอกจากนั้นร่างกายยังได้รับไบโอตินจากการสร้างของแบคทีเรียที่อยู่ในลำไส้ ซึ่งแบคทีเรียในลำไส้ดังกล่าวมีส่วนทำให้ร่างกายได้รับไบโอตินเพียงพอต่อการนำไปใช้ในแต่ละวัน

ไบโอตินเป็นสารที่มีความสำคัญต่อกระบวนการทำงานของร่างกายอยู่ 2 กระบวนการหลัก ได้แก่

1. กระบวนการสร้างโปรตีนซึ่งนำไปใช้ในการสังเคราะห์สารพันธุกรรม (deoxyribonucleic acid; DNA) โดย DNA นั้นมีความสำคัญต่อการสร้างเซลล์ใหม่ของร่างกาย ดังนั้นไบโอตินจึงมีความสำคัญในกระบวนการแบ่งตัวของเซลล์ในร่างกาย โดยเฉพาะเซลล์เม็ดเลือดขาวที่ต้องมีการแบ่งตัวรวดเร็วและทำหน้าที่เป็นระบบภูมิคุ้มกันของร่างกาย เซลล์เส้นผม เซลล์ผิวหนัง เป็นต้น

2. กระบวนการเผาผลาญสารอาหารหลัก ได้แก่ คาร์โบไฮเดรต โปรตีนและไขมัน โดยไบโอตินทำหน้าที่เป็นโคเอนไซม์ (coenzyme) ให้กับเอนไซม์กลุ่ม carboxylase ซึ่งมีอยู่ 4 ชนิดในร่างกายมนุษย์ ได้แก่ pyruvate

carboxylase, beta-Methylcrotonyl-CoA carboxylase, propionyl-CoA carboxylase (PCC) และ acetyl-CoA carboxylase เพื่อช่วยให้เผาผลาญสารอาหารได้อย่างสมบูรณ์ ดังนั้นหากมีความผิดปกติของการเผาผลาญอันเนื่องมาจากขาดสารไบโอติน จะก่อให้เกิดภาวะผิดปกติบางอย่าง เช่น เกิดภาวะกรดแล็กติกสูง ปริมาณกรดไขมันชนิดคี่สูง (odd chain fatty acid) ซึ่งทำให้เกิดอาการแสดงได้หลากหลาย เช่น มีอาการทางสมอง ซึมเศร้า เห็นภาพหลอน กล้ามเนื้ออ่อนแรง การพัฒนาการและการเจริญเติบโตช้าในเด็ก เป็นต้น

#### กระบวนการเผาผลาญไบโอติน

หลังจากร่างกายดูดซึมไบโอตินจากอาหารผ่านทางระบบทางเดินอาหารแล้ว ไบโอตินจะถูกรวมเข้ากับโปรตีนโดยอาศัยเอนไซม์ holocarboxylase และสารไบโอตินจะถูกนำกลับมาใช้ใหม่โดยแยกจากโปรตีนโดยอาศัยเอนไซม์ biotinidase ไบโอตินที่ถูกย่อยสลายแล้วจะถูกขับออกมาทางปัสสาวะเป็นหลักและส่วนน้อยที่ขับออกทางทางเดินน้ำดี

#### ปริมาณความต้องการไบโอตินของร่างกาย

ช่วงวัยรุ่น มีความต้องการไบโอติน 20-25 มิลลิกรัม/

วัน ผู้ใหญ่ 30 มิลลิกรัม/วัน หญิงตั้งครรภ์ 35 มิลลิกรัม/วัน หญิงให้นมบุตร 35 มิลลิกรัม/วัน

## สาเหตุของการขาดสารไบโอติน มี 2 กลุ่มหลัก ได้แก่

1. **เป็นตั้งแต่กำเนิด (genetic disease)** พบมีอาการแสดงตั้งแต่แรกเกิดซึ่งเป็นผลจาก
  - 1.1 ขาดเอนไซม์ holocarboxylase
  - 1.2 ขาดเอนไซม์ biotinidase
2. **เป็นภายหลัง (acquired disease)**
  - 2.1 ได้รับจากอาหารไม่เพียงพอ เช่น ผู้ป่วยที่ได้รับสารอาหารทางหลอดเลือดดำที่บ้าน (home parenteral nutrition) ที่ไม่ได้รับสารไบโอติน, สูตรอาหารปั่นที่มีปริมาณไบโอตินไม่เพียงพอในผู้ป่วยที่ได้รับอาหารทางสายยางโดยไม่ได้เสริมวิตามินจากแหล่งอื่น
  - 2.2 การดูดซึมไบโอตินในลำไส้ลดลง ได้แก่
    - 2.2.1 ได้รับสารที่ยับยั้งการดูดซึมไบโอติน เช่น ไข่ขาวดิบ ซึ่งมีสารชื่ออะวิดิน (avidin) ซึ่งจะไปจับกับไบโอติน ทำให้ไบโอตินไม่สามารถถูกดูดซึมได้
    - 2.2.2 มีโรคในทางเดินอาหารส่วนลำไส้เล็กที่ทำให้การดูดซึมสารอาหารเสียไป เช่น โรคที่มีการอักเสบเรื้อรังของลำไส้ (inflammatory bowel disease) , โรคลำไส้เล็กสั้น (short bowel syndrome) เป็นต้น
  - 2.3 การได้รับยาบางชนิด ได้แก่
    - 2.3.1 การได้รับยาปฏิชีวนะบางชนิดเป็นเวลานาน มีผลต่อจำนวนปริมาณแบคทีเรียที่สร้างไบโอตินในลำไส้ลดลงสร้างไบโอตินไม่เพียงพอต่อร่างกายในดูดซึมไปใช้
    - 2.3.2 ยากันชักบางชนิด
      - 2.3.2.1 มีฤทธิ์ยับยั้งการดูดซึมของไบโอตินในลำไส้ ได้แก่ ยากลุ่ม carbamazepine, primidone
      - 2.3.2.2 ฤทธิ์ทำลายสารไบโอตินจากการแย่งจับกับเอนไซม์ biotinidase ได้แก่ phenobarbital, phenytoin, carbamazepine
  - 2.4 ร่างกายอยู่ในภาวะความต้องการสารไบโอติน

สูงขึ้น ได้แก่ ผู้หญิงตั้งครรภ์ และแม่ให้นมบุตร

## อาการแสดงของการขาดไบโอติน

1. ภาวะเริ่มขาดไบโอติน (marginal biotin deficiency) มีอาการผมเส้นบางเปราะและแตกหักง่าย
  2. ภาวะขาดไบโอติน (biotin deficiency) ระยะแรก มักมีอาการในช่วง 3-5 สัปดาห์หลังจากขาดไบโอติน โดยอาการแสดงทางผิวหนังเด่น ได้แก่ มีผื่นลักษณะแดงเรียบตามบริเวณใบหน้า โดยเฉพาะรอบตาและรอบปาก หรือมีผื่นผิวหนังอักเสบ (eczematous) ผื่นที่เป็นมันและมีขุยบนผื่น (seborrheic) ผิวหนังอักเสบจากเชื้อราบ่อยครั้ง (fungal infection) ผมร่วงจนหมดหนังศีรษะ (alopecia) และขนตามร่างกายร่วง เช่น ขนตา ขนคิ้ว
- ระยะหลังมักมีอาการแสดงหลังจากระยะแรกไปแล้ว 1-2 สัปดาห์ ได้แก่ อาการทางสมอง เช่น ซึมเศร้า (depression) ชัก (seizure) เห็นภาพหลอน (hallucination) กล้ามเนื้ออ่อนแรง (hypotonia)

## การวินิจฉัยทางห้องปฏิบัติการ

1. 24 hour urinary 3-hydroxyisovaleric acid คือ ส่งตรวจปัสสาวะเก็บ 24 ชั่วโมง เพื่อวัดปริมาณสาร 3-hydroxyisovaleric acid (3-HIA) ซึ่งเป็นสาร metabolite ที่เกิดขึ้นในภาวะขาดไบโอติน โดยจะพบว่าสูงขึ้นเกินกว่าค่าปกติ ค่าปกติ 77-195 micromol/24 hr โดยวิธีนี้มีความไวในการวินิจฉัย ภาวะขาดไบโอติน (biotin deficiency)
2. Urinary excretion of biotin ดูการขับออกของไบโอตินหรือสาร metabolite ของไบโอตินทางปัสสาวะ โดยจะพบว่าปริมาณลดลงโดยวิธีนี้มีความไวในการวินิจฉัยภาวะขาดไบโอติน (biotin deficiency)
3. Lymphocyte PCC activity จากการวัดการทำงานของเอนไซม์ PCC ในเม็ดเลือดขาวชนิดลิมโฟไซต์ เป็นวิธีที่ไวต่อการวินิจฉัยภาวะเริ่มขาดไบโอติน (marginal biotin deficiency) แต่มีข้อจำกัดคือทำได้ยากเนื่องจากต้องอาศัยเทคนิคที่ซับซ้อนมักใช้เฉพาะในงานวิจัย

## แนวทางรักษาภาวะขาดไบโอติน

1. ให้รับประทานทานไบโอตินทดแทนในปริมาณ 5-10 มิลลิกรัม/วัน จนกว่าอาการแสดงจะหายสนิท โดย

มักตอบสนองต่อการรักษา นับเป็นรายสัปดาห์

2. รักษาสาเหตุที่ทำให้เกิดการขาดไบโอติน

### เอกสารอ้างอิง

1. Scheinfeld NS. Biotin Deficiency [Internet]. 2015 [cited 2025 July 15]. Available at <http://emedicine.medscape.com/article/984803-overview> .
2. Clark SF. Vitamin and trace elements. In: Gottschlich MM, editor. The A.S.P.E.N. Nutrition support core curriculum: a case-based approach- the adult patient. 2nd ed. USA; 2007. p. 129-59.
3. ปริมาณสารอาหารอ้างอิงที่ควรได้รับประจำวัน: ปริมาณวิตามินที่แนะนำสำหรับแต่ละบุคคล. วารสารโภชนบำบัด. 2549;17(2):81.
4. Mock DM. Biotin. In: Shils ME, Shike M, Ross AC, Caballero B, Cousins RJ, eds. Modern Nutrition in Health and Disease. 10th ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006. p. 498-506.
5. Chedrawi AK, Ali A, Al Hassnan ZN, Faiyaz-Ul-Haque M, and Wolf B. Profound biotinidase deficiency in a child with predominantly spinal cord disease. J Child Neurol. 2008;23(9):1043-8.
6. Rathi N, Rathi M. Biotinidase deficiency with hyper-tonia as unusual feature. Indian Pediatr. 2009;46(1):65-7.
7. Joshi SN, Fathalla M, Koul R, Maney MA, and Bayoumi R. Biotin responsive seizures and encephalopathy due to biotinidase deficiency. Neurol India. 2010;58(2):323-4.
8. Genc GA, Sivri-Kalkanoglu HS, and Dursun A, et al. Audiologic findings in children with biotinidase deficiency in Turkey. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2007;71(2):333-9.
9. Zempleni J, and Mock DM. Biotin biochemistry and human requirements. J Nutr Biochem. 1999;10:128-38.
10. Mock DM. Marginal biotin deficiency is teratogenic in mice and perhaps humans: a review of biotin deficiency during human pregnancy and effects of biotin deficiency on gene expression and enzyme activities in mouse dam and fetus. J Nutr Biochem. 2005;16(7):435-7.
11. Stratton SL, Bogusiewicz A, Mock MM, Mock NI, Wells AM, and Mock DM. Lymphocyte propionyl-CoA carboxylase and its activation by biotin are sensitive indicators of marginal biotin deficiency in humans. Am J Clin Nutr. 2006;84(2):384-8.