



## Deficiencia de Biotinidasa Información para los Padres

### ➤ Síntesis

La deficiencia de Biotinidasa es una condición rara que afecta la forma en que el cuerpo de una persona usa la vitamina biotina. Los individuos con deficiencia de biotinidasa no pueden usar la biotina que se encuentra normalmente en los alimentos. El tratamiento es muy efectivo para estos individuos y puede prevenir que ocurra la mayoría de los síntomas.

### ➤ ¿Qué es la deficiencia de biotinidasa?

La Biotina se encuentra en muchos alimentos y es importante para el crecimiento y desarrollo adecuado. Normalmente, una enzima en nuestro cuerpo llamada biotinidasa ayuda a separar la biotina de los alimentos que comemos de forma tal que nuestro cuerpo pueda usarla para ayudar a otras enzimas del cuerpo a realizar su trabajo. En los bebés con deficiencia de biotinidasa, la enzima no funciona muy bien por lo que el cuerpo del bebé no obtiene suficiente biotina.

### ➤ ¿Por qué se realiza un chequeo de recién nacido para la deficiencia de biotinidasa?

Se hace el chequeo de recién nacido para deficiencia de biotinidasa de forma tal que los bebés con esta condición puedan diagnosticarse rápidamente. Si los bebés son diagnosticados rápidamente, el tratamiento puede comenzar antes que ocurra cualquier problema de salud.

### ➤ ¿Un resultado positivo del laboratorio para el chequeo de recién nacidos de Kansas (Kansas Newborn Screening Lab) significa que mi bebé tiene deficiencia de biotinidasa?

No, no necesariamente. El chequeo de recién nacido examina los niveles de la enzima biotinidasa, pero deberán hacerse pruebas adicionales para determinar si el bebé tiene o no deficiencia de biotinidasa.

### ➤ Cuán común es la deficiencia de biotinidasa?

Alrededor de 1 de cada 75,000 bebés nacidos tiene ausencia parcial o total de esta enzima.

### ➤ ¿Cómo se hereda la deficiencia de biotinidasa?

La deficiencia de biotinidasa se hereda en un patrón recesivo autosómico. Los padres de un niño diagnosticado con deficiencia de biotinidasa no están afectados. Estos individuos son portadores de la condición y tienen un gen BTDA normal y un gen BTDA anormal. Cada embarazo entre padres portadores tiene un 25% de posibilidad de producir un hijo afectado con deficiencia de biotinidasa, un 50% de posibilidad de producir un hijo portador no afectado y un 25% de posibilidad de producir un hijo no afectado y que no sea portador.

### ➤ ¿Cuáles son los signos y síntomas de la deficiencia de biotinidasa?

Los bebés con deficiencia de biotinidasa parecerán normales al nacer. Al cabo de unas pocas semanas o meses después del nacimiento, se desarrollarán los síntomas si el individuo no es tratado. El número de síntomas que desarrollará el bebé, así como la gravedad de los síntomas, variará de bebé a bebé.

Algunos signos tempranos comunes incluyen:

- convulsiones
- bajo tono muscular (flojedad)
- pérdida de cabello
- sarpullido

Algunos signos tardíos comunes incluyen:

- pérdida de la audición
- pérdida de la visión
- retraso del desarrollo
- ataxia (mala coordinación)
- posible coma y muerte

Una vez que comienza el tratamiento, la mayoría de los síntomas desaparecerán. Algunos síntomas, tales como la pérdida de audición, retraso del desarrollo y pérdida de visión, podrían no corregirse completamente con tratamiento, pero generalmente no se empeoran. Si los bebés son diagnosticados tempranamente y el tratamiento es iniciado antes que aparezcan los síntomas, generalmente no desarrollan ningún síntoma.

➤ **¿Cómo se diagnostica la deficiencia de biotinidasa?**

La confirmación de cualquier resultado inicial anormal del chequeo de recién nacido requiere un referido inmediato a un especialista de enfermedades metabólicas.

➤ **¿Hay una cura para la deficiencia de biotinidasa?**

No, no hay cura para la deficiencia de biotinidasa. El tratamiento puede asegurar que los bebés crezcan sanos y evita muchos de los síntomas de esta condición.

➤ **¿Cómo es tratada la deficiencia de biotinidasa?**

Los niños con deficiencia de biotinidasa deberán tomar biotina extra. Los suplementos de biotina vienen en forma de píldoras y líquidos. Deberán tomar estos suplementos de por vida. Los bebés también deberán tener revisiones regulares con un especialista metabólico y su pediatra.

➤ **¿Dónde puedo obtener información adicional?**

Los padres pueden encontrar beneficioso los grupos de apoyo que les brindan la oportunidad de hablar con padres de otros niños con deficiencia de biotinidasa. Para más información acerca de los chequeos de recién nacidos en general y específicamente de la deficiencia de biotinidasa, contacte a: National Newborn Screening and Genetics Resource Center, 1912 W. Anderson Lane, Suite 210, Austin, TX 78757; teléfono 512-454-6419; fax 512-454-6509.

GeneTests (Pruebas genéticas): [www.genetests.org](http://www.genetests.org)

Biotinidase Family Support Group (Grupo de Apoyo Familiar de la Biotinidasa): [www.biotinidasedeficiency.20m.com](http://www.biotinidasedeficiency.20m.com)

Biotinidase Deficiency: A Booklet for Families & Professionals (Deficiencia de Biotinidasa: Un folleto para familias y profesionales)  
[www.ccmckids.org/research/Biotinidase/Biotinidase\\_Deficiency\\_Booklet.pdf](http://www.ccmckids.org/research/Biotinidase/Biotinidase_Deficiency_Booklet.pdf)