

Generalidades de la valoración del recién nacido para la deficiencia de biotinidasa – para los padres

¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones. Una de estas afecciones es la **deficiencia de biotinidasa**. Los bebés que obtienen un resultado positivo para la deficiencia de biotinidasa necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen la deficiencia de biotinidasa. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán deficiencia de biotinidasa.**

¿Qué es la deficiencia de biotinidasa?

La deficiencia de biotinidasa es una afección que cambia la forma en la cual el cuerpo de una persona usa una vitamina llamada **biotina**. Una persona con **deficiencia de biotinidasa** tiene niveles bajos de una **enzima** (una proteína que ayuda a nuestros cuerpos a funcionar) llamada **biotinidasa**. Sin biotinidasa, una persona no puede usar la biotina que normalmente se encuentra en los alimentos. La biotina es importante ya que ayuda a nuestros cuerpos a producir ciertas grasas y carbohidratos (azúcares) y a descomponer las proteínas.

¿Qué causa la deficiencia de biotinidasa?

La deficiencia de biotinidasa es una afección **heredada** (pasada de los padres al hijo). Todos heredamos dos copias del gen de biotinidasa (uno de nuestros padres y uno de nuestras madres). Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente. Para que una persona tenga biotinidasa, debe tener dos cambios del gen de biotinidasa. Las personas con un cambio en el gen de biotinidasa no tienen deficiencia de biotinidasa.

¿Cuáles son los síntomas de la deficiencia de biotinidasa?

Cada niño con deficiencia de biotinidasa es diferente. La mayoría de los bebés con deficiencia de biotinidasa parecen normales cuando nacen. Los síntomas de la deficiencia de biotinidasa pueden aparecer poco después del nacimiento, o pueden aparecer más tarde en la infancia. Los síntomas comunes de una deficiencia aguda (severa) de biotinidasa incluyen:

- Problemas de piel
- Pérdida de cabello
- Problemas de audición y/o visión
- Convulsiones
- Músculos débiles
- Retraso en el desarrollo

¿Cuál es el tratamiento de la deficiencia de biotinidasa?

No hay cura para la biotinidasa. Sin embargo, existe un tratamiento que puede ayudar con los síntomas. Los niños que tienen deficiencia de biotinidasa necesitarán tomar biotina adicional por el resto de sus vidas. Con un diagnóstico y tratamiento tempranos, la mayoría de los niños con deficiencia de biotinidasa tendrán pocos síntomas y una expectativa de vida normal.

¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la deficiencia de biotinidasa, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con deficiencia de biotinidasa deben consultar a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en la deficiencia de la biotinidasa y otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.

¿Dónde se encuentran las clínicas de genética del metabolismo de Indiana? – Las clínicas de genética del metabolismo de Indiana se encuentran en el Hospital para Niños Riley (Riley Hospital for Children at IU Health) en Indianápolis, (317) 274-3966 y La Clínica Comunidad de Salud (The Community Health Clinic) en Topeka, IN, (260) 593-0108.

¿Dónde puedo obtener más información acerca de la deficiencia de la biotinidasa?

- **Genetics Home Reference de la Biblioteca Nacional de Medicina (National Library of Medicine):** <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/biotinidase-deficiency>
- **Region 4 Genetics Collaborative -** <https://www.region4genetics.org/education/families/>