

Hoja de acción familiar para la deficiencia de biotinidasa (BD)

Si el resultado de un análisis de sangre de un recién nacido muestra que su bebé podría padecer una grave condición llamada deficiencia de biotinidasa, este resultado no significa que su bebé padezca esta condición, sino que es necesario realizar más pruebas.

Todos los bebés nacidos en California se someten a un análisis de sangre rutinario poco después de nacer. El objetivo de este examen de recién nacidos es detectar a aquellos que corren el riesgo de padecer afecciones médicas graves. Los bebés pueden tener un aspecto saludable al nacer y aun así tener una de estas afecciones. Los bebés con estas afecciones se benefician de un diagnóstico y tratamiento tempranos.

¿Qué es la deficiencia de biotinidasa o BD?

Un bebé con BD puede tener convulsiones, debilidad del tono muscular y pérdida de la audición o la visión. Los síntomas pueden ser leves o más graves, según qué tan bien esté funcionando una enzima llamada biotinidasa en el cuerpo del bebé. Las enzimas son un tipo de proteína.

BD se hereda (se transmite) en las familias. En la enfermedad de BD, hay un cambio en un gen. Los genes están en las células del cuerpo. Son portadores de información que establece los aspectos que le han transmitido sus padres. Ambos padres deben tener la mutación genética para que el bebé contraiga BD.

BD afecta a un gen que produce biotinidasa. La biotinidasa ayuda al cuerpo a reciclar una vitamina B llamada biotina. Un bebé con BD no tiene suficiente biotina. Su cuerpo tiene problemas para producir energía y descomponer sustancias nocivas.

¿Existe un tratamiento para BD?

Sí, existen tratamientos para BD. Los bebés con esta afección se tratan con suplementos especiales de biotina. Los niños que reciben

tratamiento temprano y continuo para la enfermedad de BD pueden tener un crecimiento y un desarrollo saludables.

El análisis del recién nacido extrae sangre del talón del recién nacido para detectar condiciones médicas



Siguientes pasos

- 1. El proveedor médico de su bebé ordenará más pruebas lo antes posible**
Estas pruebas le permitirán saber si su bebé tiene BD.
- 2. Colabore estrechamente con el proveedor médico de su bebé y siga las recomendaciones**
El proveedor médico de su bebé puede derivarlo a un médico con más experiencia en BD. Es importante que acuda a todas las citas y comience el tratamiento si se le indica.

¿Dónde puedo obtener más información?

El proveedor médico de su bebé o el especialista metabólico son las personas más indicadas para enseñarle sobre BD. Encontrará más información en estas páginas web:

- **La Primera Prueba del Bebé**
(<https://www.babysfirsttest.org>). Escriba «biot» en el Cuadro «Find a Condition». Siga el enlace. Para español, haga clic en la casilla negra superior derecha marcada «en español»
- **Administración y Servicios de Recursos de Salud (HRSA)**
(<https://newbornscreening.hrsa.gov/conditions/biotinidase-deficiency>)

