

Hoja informativa sobre la deficiencia de biotinidasa para padres

Se examina a todos los bebés nacidos en Carolina del Norte al nacer para identificar ciertas afecciones médicas que pueden tratarse para prevenir enfermedades graves. Esto se llama detección para recién nacidos. El resultado de la detección para recién nacidos mostró que su bebé podría tener deficiencia de biotinidasa. Se remitirá a su bebé a un especialista para que le haga más pruebas y así saberlo con certeza.

Es posible que no haya signos de deficiencia de biotinidasa en algunos recién nacidos, aunque puede aparecer más tarde.

¿Qué es la deficiencia de biotinidasa?

La deficiencia de biotinidasa es un trastorno hereditario poco frecuente que afecta la capacidad de su hijo para digerir ciertos alimentos y generar energía. Los niños con deficiencia de biotinidasa no pueden usar adecuadamente la vitamina biotina, que es fundamental para diversas enzimas que generan energía en el organismo.

El tratamiento temprano puede prevenir los síntomas de la deficiencia de biotinidasa.

¿Cuáles son los síntomas de la deficiencia de biotinidasa?

Las personas con deficiencia de biotinidasa pueden presentar una serie de síntomas o signos de la enfermedad. Los recién nacidos con deficiencia de biotinidasa a menudo no presentan síntomas al nacer. Los síntomas suelen aparecer después de las primeras semanas o meses de vida. Los síntomas de las personas que no reciben tratamiento pueden incluir los siguientes:

- Falta de energía (letargo)
- Mala alimentación
- Disminución del tono muscular (hipotonía)

Los niños con deficiencia de biotinidasa que no reciben tratamiento pueden presentar los siguientes síntomas adicionales:

- Convulsiones
- Caída del cabello (alopecia)
- Erupciones cutáneas
- Respiración rápida (hiperventilación)
- Detención temporal de la respiración (apnea)

¿Qué sucede después?

Primero, el médico de su bebé lo examinará para detectar síntomas. Luego, el médico ordenará pruebas adicionales para determinar si su bebé tiene deficiencia de biotinidasa. Es posible que su médico le recomiende que le dé biotina a su bebé mientras espera los resultados de estas pruebas.

Si se confirma que su bebé tiene deficiencia de biotinidasa, se remitirá a su familia a un especialista para colaborar con el cuidado de su bebé. El especialista le explicará las opciones de tratamiento de su hijo.

¿Cómo se trata la deficiencia de biotinidasa?

Los niños con deficiencia de biotinidasa necesitan tomar un suplemento diario de biotina durante toda su vida. El objetivo de este tratamiento es proporcionar suficiente biotina para restaurar el funcionamiento enzimático normal.

¿A dónde puedo ir para obtener más información?

Use la cámara de su teléfono inteligente para escanear los códigos QR incluidos a continuación.



Primera prueba del bebé: <https://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/biotinidase-deficiency>



Video: <https://www.youtube.com/watch?v=cIRS9vJWEpA>



Medline Plus: <https://medlineplus.gov/download/genetics/condition/biotinidase-deficiency.pdf>



DEPARTAMENTO DE
**SALUD Y SERVICIOS HUMANOS
DE CAROLINA DEL NORTE**
División de Bienestar Infantil y Familiar

Departamento de Salud y Servicios
Humanos del estado de Carolina del Norte
www.ncdhhs.gov
<https://slph.dph.ncdhhs.gov/>

El Departamento de Salud y Servicios
Humanos de Carolina del Norte (North
Carolina Department of Health and Human
Services, NCDHHS) es un empleador
y proveedor que ofrece igualdad de
oportunidades.

Esta hoja informativa es patrocinada por los Centros para el Control
y la Prevención de Enfermedades (CDC, por sus siglas en inglés) del
Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS, por sus siglas en
inglés) de los Estados Unidos como parte de una subvención financiera
por un total de \$423 900, financiado en su totalidad por los CDC/HHS.
El contenido pertenece a los autores y no representa necesariamente
los puntos de vista oficiales, ni cuentan con la aprobación plena de los
CDC/HHS ni del gobierno de los Estados Unidos.