

Resultado positivo:

Notificación del resultado de la prueba de la mancha de sangre



Absent/Reduced Biotinidase (BTD), Family Fact Sheet—Spanish

Ausencia o deficiencia de biotinidasa (BTD)

¿Qué se detectó en la evaluación del recién nacido?

La evaluación del recién nacido con muestras tomadas al momento del nacimiento detectó que su bebé no tiene o tiene niveles muy bajos de una enzima conocida como biotinidasa.

¿Qué significa esto?

La ausencia o los niveles bajos de biotinidasa pueden indicar que su niño tiene una deficiencia de biotinidasa. Un resultado positivo no significa que su bebé tenga una deficiencia de biotinidasa, sino que es necesario hacer más pruebas para estar seguros.

¿Qué sucede después?

El médico de su bebé o un especialista en trastornos metabólicos, familiarizado con la deficiencia de la biotinidasa, colaborarán para ordenar que se hagan más pruebas y posiblemente comiencen a prescribirle vitaminas especiales. También es probable que le hagan una cita para que lleve a su bebé a consulta con un especialista en trastornos metabólicos.

¿Qué es la deficiencia de biotinidasa?

La deficiencia de biotinidasa es un trastorno que tiene el bebé al nacer, en la que el cuerpo no tiene la capacidad de usar y reciclar la vitamina que se conoce como biotina. La biotina proviene de los alimentos y es necesaria para la energía y el crecimiento. Hay dos tipos de deficiencia de biotinidasa: la parcial (leve) y la profunda (grave). Ambos tipos pueden ocasionar problemas de salud.

¿Qué problemas de salud puede ocasionar?

La deficiencia de biotinidasa es un trastorno de por vida. Si no se trata, puede causar:

- Debilidad muscular
- Problemas de la audición y la visión
- Caída del cabello
- Erupciones cutáneas
- Convulsiones
- Discapacidades intelectuales

El tratamiento inmediato y cuidadoso puede ser de gran beneficio para los niños con deficiencia de biotinidasa.

¿Cuáles son las opciones de tratamiento disponibles?

Aunque la deficiencia de biotinidasa no se cura, sí puede tratarse. Los niños que tienen deficiencia de biotinidasa se tratan con suplementos de biotina administrados de por vida. Si se trata antes de que se desarrollen los síntomas, los niños pueden tener un crecimiento y desarrollo saludable.

Los niños con deficiencia de biotinidasa deben acudir a consulta con su médico tratante y con un especialista en la deficiencia de biotinidasa.

Recursos

Sitio web de referencia genética para el hogar (Genetics Home Reference):
<http://ghr.nlm.nih.gov>

Fundación para salvar bebés mediante la evaluación (Save Babies Through Screening Foundation):
www.savebabies.org

Centro de recursos sobre la primera prueba del bebé (Baby's First Test):
www.babysfirsttest.org