



## Deficiencia de Biotinidasa

### ¿Qué son las pruebas de detección en el recién nacido?

Las pruebas de detección en el recién nacido es un análisis de sangre para detectar condiciones que puedan estar escondidas al nacer. Para hacer las pruebas de detección una enfermera toma varias gotas de sangre del talón de su bebé poco después de nacer. Esta muestra de sangre es requerida en todos los recién nacidos.

Las pruebas de detección no son lo mismo que una prueba de diagnóstico. Una prueba de diagnóstico nos puede decir con más certeza si un niño tiene o no una condición. A diferencia, una prueba de detección simplemente indica que el niño pudiera tener una condición. El propósito de las pruebas de detección es determinar los bebés que deben de tener una prueba de diagnóstico. Cuando un niño tiene un resultado fuera de rango en la prueba de detección y tiene un resultado dentro del rango en una prueba de seguimiento algunas veces es llamado un “falso positivo”.

**¿Qué tal si mi bebé necesita más pruebas?** Si a usted le dicen que su bebé necesita pruebas de seguimiento, esto no necesariamente quiere decir que su bebé está en riesgo. Un resultado fuera de rango puede ocurrir por lo siguiente:

La muestra era muy pequeña

La muestra fue recolectada muy temprano

La muestra fue recolectada muy cerca de una alimentación

El bebé nació antes de tiempo o tubo un peso de nacimiento bajo

Una prueba de detección positiva de deficiencia de biotinidasa en algunos casos puede ser indicativo de exposición al calor. La mayoría de los bebés que tienen pruebas de seguimiento para deficiencia de biotinidasa están saludables, y no tendrán deficiencia de biotinidasa. Sin embargo, un resultado fuera de rango en la evaluación PUEDE indicar un trastorno, por lo tanto, es importante seguir los consejos de su doctor y hacerle las pruebas a su bebé rápidamente para que los resultados finales puedan ser confirmados.

### PUNTOS CLAVES:

- Usted acaba de escuchar que puede que su bebé tenga deficiencia de biotinidasa. Por favor entienda que las pruebas de detección en recién nacidos son solo eso pruebas de detección. Se necesitan pruebas adicionales para confirmar o descartar el diagnóstico.
- Muchos bebés que tienen pruebas de detección fuera de rango están saludables, y no tendrán deficiencia de biotinidasa.
- Si se tratan temprano, los niños con deficiencia de biotinidasa pueden tener un crecimiento y desarrollo saludable.

Connecticut Department of Public Health

Connecticut Newborn Screening Program • 860.920.6628

Connecticut Newborn Diagnosis and Treatment Network • 860.837.7870

Adapted, with permission, from the Minnesota Department of Public Health

**¿Qué es la deficiencia de biotinidasa?** Los bebés con deficiencia de biotinidasa no pueden usar la vitamina biotina. La biotina se encuentra en varias comidas y es importante para el crecimiento y el desarrollo. Una enzima (un tipo de químico en nuestro cuerpo) llamada biotinidasa ayuda a separar la biotina de las comidas que ingerimos para que nuestro cuerpo pueda hacer uso de ella. En bebés con deficiencia de biotinidasa la enzima no funciona bien por lo tanto el bebé no recibe suficiente biotina. El tratamiento es muy eficiente para estos bebés, y puede prevenir de que ocurra cualquier síntoma.



**¿Qué significa esto?** A pesar de que esta condición no puede ser curada, puede ser tratada. Si exámenes adicionales muestran que su bebé tiene una deficiencia de biotinidasa, él o ella tendrá que tomarse una dosis diaria de biotina. Esto prevendría problemas de salud como pérdida del cabello, sarpullidos en la piel, y hasta convulsiones. Si se trata tempranamente, niños con esta condición pueden tener un crecimiento y desarrollo saludable.

**¿Qué ocurre luego?** El doctor de su bebé puede que le pida que repita las pruebas de detección en recién nacidos o que le hagan más pruebas al bebé. Usted querrá hacer estas pruebas de seguimiento lo más pronto posible. En algunos casos puede que se le pida que visite un especialista y/o un dietista. El especialista y/o dietista puede que recomiende un suplemento de biotina.

**¿Cuáles son los signos y síntomas de deficiencia de biotinidasa?** Los bebés que tienen deficiencia de biotinidasa usualmente no tienen síntomas al nacer. Después de varias semanas o meses de nacer se pueden desarrollar síntomas si el bebé no es tratado. Las señales y síntomas pueden ser muy diferentes entre un bebé y otro. Algunos signos comunes tempranos incluyen: poco tono muscular (flojera), pérdida de cabello, o sarpullido. Una vez que comience el tratamiento la mayoría de los síntomas desaparecerán. Se comienza el tratamiento antes de que aparezcan los síntomas, usualmente ellos no desarrollarán ningún síntoma.

**¿Qué tal si todavía tengo preguntas?** Entendemos que esto puede ser un proceso emocional y abrumante. Muchas familias tienen preguntas y preocupaciones. Connecticut Newborn Diagnosis and Treatment Network (the Network “la red”) están disponibles para ponerlo en contacto con los mejores recursos. Para contactarse con The Network, usted puede llamar al 860-837-7870, lunes- viernes, 8:30am-4:30pm. También recomendamos la página web [www. Babysfirsttest.org](http://www.Babysfirsttest.org) como un recurso preciso e informativo.

**Esta hoja de información fue preparada solamente con propósitos informativos. No debe de reemplazar consejo, tratamiento o diagnóstico médico.**