Publicado en *Familia y Salud* (https://www.familiaysalud.es)

Deficiencia de biotinidasa

¿Qué es?

Es una alteración del metabolismo de la biotina. Se debe a la deficiencia de la enzima biotinidasa. Esto da lugar a una deficiencia múltiple en carboxilasas. Sus consecuencias metabólicas características son debidas al papel de las carboxilasas, sustancias que intervienen en la gluconeogénesis, es decir, la síntesis de glucosa, en la síntesis de ácidos grasos y en el catabolismo de los aminoácidos.

La biotina es una vitamina hidrosoluble del complejo B. Está presente en bajas concentraciones en múltiples alimentos: hígado, riñón, yema de huevo, vegetales, cereales, etc.

Las bacterias intestinales pueden también sintetizarla. Ayudan, de esta forma, a complementar la biotina aportada por la dieta.

Es una enfermedad hereditaria.

¿Cómo es la herencia?

Es autosómica recesiva. Los padres de niños con la enfermedad no necesariamente la sufren.

Cuando ambos padres son portadores, hay un 25% de probabilidad en cada embarazo de que el niño tenga la enfermedad. El 50% de hijos pueden ser portadores, igual que los padres. Finalmente, hay un 25% de probabilidad de que el niño tenga dos genes que funcionan correctamente y esté sano.





¿Es muy frecuente?

Es rara.

La prevalencia, que es el número de individuos de un grupo o una población que presentan una característica determinada, en un momento dado, se estima en 1 por cada 61.000. La frecuencia de portadores en la población general es, aproximadamente, de 1/120.

¿Y los síntomas?

Cuando el bebé comienza a alimentarse, las proteínas de la leche se degradan y liberan todos los aminoácidos. Algunos (isoleucina, valina y leucina) no se degradan bien, debido a la deficiencia de biotina. Tampoco funciona bien la gluconeogénesis (síntesis de glucosa). Esto puede causar hipoglucemias, con elevación de cuerpos cetónicos y acidemia láctica.

Aun cuando en el período neonatal el recién nacido utiliza la biotina materna, pronto necesitará un reciclaje activo de biotina para cubrir sus necesidades metabólicas. Y comenzará a manifestar signos de la deficiencia múltiple de carboxilasas. Comenzarán a acumularse los compuestos tóxicos y el niño presentará síntomas de intoxicación que pueden manifestarse según el tipo de déficit enzimático:

a) Si el déficit es total, pueden aparecer:

- vómitos

- rechazo del alimento
- convulsiones
- dermatitis (probablemente debida al defecto de síntesis de ácidos grasos)
- flacidez muscular
- erupciones en la piel
- pérdida del cabello
- pérdida de audición
- infecciones por hongos
- retraso en el desarrollo
- atrofia del nervio óptico (pérdida de visión)
- pérdida de defensas en el sistema inmunitario
- Incluso, a largo plazo, el niño puede desarrollar sordera y afectación cognitiva

b) Los niños con déficit parcial sólo tienen síntomas en fases de estrés:

- Síntomas de la hipoglucemia (ver figura): debilidad, temblores, mareos, piel sudorosa y fría.

Si no se trata, la hipoglucemia puede conducir incluso al coma y a la muerte.



¿Se debe hacer cribado neonatal?

SÍ. Porque:

- Aunque su incidencia es baja, se trata de un proceso con alta mortalidad y morbilidad. Existe un tratamiento efectivo que será tanto más eficaz, cuanto más pronto sea instaurado.

- Por otro lado, el abanico sintomático de esta enfermedad es tan amplio e inespecífico, que su diagnóstico clínico es difícil y, muchas veces, tardío.

- La prueba de cribado es fácil de realizar. Tiene un coste bajo y es segura y eficaz.

El cribado neonatal universal es el estudio de todas las personas. Se realiza de la sangre obtenida de la punción del talón en el recién nacido. Se impregna un trozo de papel con la sangre y se estudia por un método colorimétrico.

¿Y el diagnóstico definitivo?

Se hace por:

- Cuantificación de ácidos orgánicos en orina, en una micción aislada.
- Cuantificación de acilcarnitinas en suero o plasma.
- Determinación de la actividad biotinidasa en suero.
- Determinación de actividades carboxilasas mitocondriales en linfocitos (antes de tratar al niño).
- Análisis molecular del gen. Tiene que realizarse en sangre anticoagulada.

¿Y el tratamiento?

Se trata con biotina 5-10 mg/día en los casos graves y entre 1-5 mg/día en la deficiencia parcial.

El tratamiento debe mantenerse toda la vida.

¿Y el pronóstico?

Es muy bueno si se diagnostica y se trata de forma precoz.

Algunos de los síntomas, como la pérdida auditiva o la atrofia óptica, no revierten con el tratamiento. De ahí lo importante del diagnóstico y tratamiento precoces. Sí revierten otros: los cutáneos, las convulsiones y problemas de la marcha.

¿Y qué hacer en la familia?

Se debe hacer CONSEJO GENÉTICO. Los padres son, forzosamente, portadores.

Los hermanos deben hacerse las pruebas.

Enlaces útiles

- *Guia metabólica* (web de la Unidad de Metabólicas del Hospital San Joan de Déu. Barcelona): Aviso del Centro de Detección precoz. Cribado neonatal ampliado (y muchas más información relacionada...)
- *Guía metabólica*: Deficiencia de biotinidasa

Fecha de publicación: 7-05-2015

Última fecha de actualización: 30-06-2023

Autor/es:

- José Ignacio Pérez Candás. Pediatra.. Coordinador del Grupo de Trabajo de Pediatría Social y Familiar de la AEpap. Principado de Asturias.

CC BY NC ND
