



# Caso clínico. Miscelánea

## Déficit de biotinidasa en recién nacido

Nuria Zamora González<sup>a</sup>, M.<sup>a</sup> Dolores Ugidos Gutiérrez<sup>b</sup>, M.<sup>a</sup> Soledad Fernández Moreira<sup>c</sup>,  
Laura Colino Martínez<sup>c</sup>, María Tríguez García<sup>a</sup>, Cristina Martínez del Pozo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Pediatra. CS Eras del Bosque. Palencia. España • <sup>b</sup>Enfermera. CS Eras del Bosque. Palencia. España

• <sup>c</sup>MIR-Pediatría. CS Eras del Bosque. Palencia. España.

Publicado en Internet:

14-junio-2021

Nuria Zamora González:  
nzamorag@saludcastillayleon.es

### INTRODUCCIÓN

El déficit de biotinidasa (BTD) es una enfermedad metabólica hereditaria autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen *BTD*(3p25) que da lugar a una actividad reducida o ausente de BTD, por lo que no se recicla biotina libre. La biotina es una vitamina hidrosoluble del complejo B que actúa como cofactor esencial de carboxilasas que regulan el metabolismo energético: catabolismo de aminoácidos ramificados, síntesis de ácidos grasos y gluconeogénesis.

### CASO CLÍNICO

Recién nacido a término, varón, parto instrumentado con ventosa sin complicaciones en periodo neonatal inmediato, al que se le realiza prueba del talón para *screening* metabólico a las 48 h de vida previo al alta. *Screening* auditivo normal. Alimentación con fórmula de inicio, inicio de diuresis y meconiorrexis normal. En la segunda semana de vida reciben resultado de pruebas metabólicas con alteración en déficit de biotinidasa, por lo que es citado en centro de referencia de la comunidad para completar estudio analítico y genético. Se diagnostica de déficit parcial (10-30% de la actividad enzimática), pendiente de resultados de estudio genético. Se inicia tratamiento con suplementos orales de biotina a dosis de 10 mg/día. Actualmente tiene un mes y 20 días de edad, continúa asintomático cumpliendo adecuadamente el tratamiento. En revisiones periódicas en el centro de salud no se observan alteraciones reseñables, buena ganancia ponderoestatural, desarrollo psicomotor normal hasta el momento. No ha tenido enfermedades intercurrentes.

### CONCLUSIONES

La incidencia de esta enfermedad se estima en 1:60.000 recién nacidos vivos a nivel mundial. La mayoría de los síntomas se manifiestan entre los 3 y 6 meses, de ahí la importancia de la detección e inicio de tratamiento precoz. Los pacientes con BTD grave pueden presentar afecciones neurológicas (convulsiones, hipotonía, ataxia, atrofia óptica, sordera neurosensorial y retraso del desarrollo psicomotor y metal), afecciones dermatológicas (eccemas, caída del cabello y alopecia) y afecciones infecciosas. El tratamiento precoz con biotina libre oral previene la aparición de estas manifestaciones y debe mantenerse de por vida. No es necesario una dieta especial, pero es recomendable evitar el consumo de huevo crudo por su contenido en avidina (se une a biotina), aunque si se cocina se inactiva este efecto de unión. Se deben realizar controles periódicos auditivos, oftalmológicos, dermatológicos y neurológicos. Si se diagnostica antes de la aparición de síntomas y se cumple el tratamiento, el pronóstico es muy bueno. Se recomienda consejo genético para padres de niños afectados.

### CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

### ABREVIATURAS

BTD: déficit de biotinidasa.

**Cómo citar este artículo:** Zamora González N, Ugidos Gutiérrez MD, Fernández Moreira MS, Colino Martínez L, Tríguez García M, Martínez del Pozo C. Déficit de biotinidasa en recién nacido. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2021;(30):216.