



Enfermedad caracterizada por el déficit de Biotinidasa y su manejo clínico

Autores: Emilia Esther Labrada Aguilera, Marbelis Copello Millares, Yaquelin Hijuelos Montes, Yandira Yudmila Hernández Serrano, Sonia Navarro Arrieta

Universidad de Ciencias Médicas de Holguín

INTRODUCCIÓN

El déficit de Biotinidasa es un trastorno metabólico perteneciente al grupo de las acidurias orgánicas, de herencia autosómica recesiva poco frecuente, cuyo hecho fisiopatológico central radica en una alteración del metabolismo de la biotina que origina una deficiencia múltiple en carboxilasas y su tratamiento radica en la suplementación con biotina, que administrada precozmente en el período neonatal impide la expresión clínica de la enfermedad con el objetivo de realizar una actualización sobre la enfermedad caracterizada por el déficit de Biotinidasa y su manejo clínico.

RESULTADOS

.La biotinidasa se encarga de separar la biotina unida a las proteínas de la dieta llevándolas a una forma biológicamente viable .La ausencia o deficiencia de la biotina conlleva a un enlentecimiento de la actividad de las carboxilasas las cuales cumplen funciones importantes en el metabolismo intermediario. Las manifestaciones clínicas de estas proteínas alteradas van a ser muy variadas y aparecen fundamentalmente en las épocas precoces de la vida, aunque también pueden manifestarse en épocas más tardías. El tratamiento radica en la suplementación con biotina, que administrada precozmente en el período neonatal impide la expresión clínica de la enfermedad.

MÉTODO

Se hizo revisión del tema en Google académico, Medline, PubMed, Scielo, entre otras bases de datos, para las referencias bibliográficas, sustentada en artículos revisados en revistas médicas de los últimos años

CONCLUSIONES

El diagnóstico precoz de la enfermedad por el método de cribaje y su tratamiento oportuno evita serias complicaciones.