



Hoja informativa sobre las pruebas de detección temprana a recién nacidos

Deficiencia de tetrahidrobiopterina (BIOPT-BS)

¿Qué es el BIOPT-BS?

El defecto de biosíntesis de cofactor biopterina (BIOPT-BS) es una afección que provoca la acumulación de cantidades elevadas de fenilalanina y otras sustancias nocivas en el cuerpo. Se considera un trastorno de los aminoácidos porque el cuerpo de las personas con BIOPT-BS no tiene la capacidad de procesar ciertos aminoácidos, pequeñas moléculas que forman las proteínas. Detectar a tiempo la enfermedad y comenzar su tratamiento a menudo puede prevenir las consecuencias graves del BIOPT-BS.

El BIOPT-BS es solo una forma de deficiencia de tetrahidrobiopterina

¿Qué causa el BIOPT-BS?

Cuando ingerimos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas descomponen las proteínas en sus elementos básicos denominados aminoácidos. Otras enzimas descomponen estos aminoácidos. Las enzimas necesitan a veces la ayuda de unas sustancias llamadas coenzimas. Las coenzimas se unen a las enzimas para ayudarlas a realizar su trabajo. La biopterina (BH) es una coenzima importante para descomponer los aminoácidos, especialmente el aminoácido fenilalanina.

El BIOPT-BS se produce cuando el cuerpo no puede crear su propia BH4, la sustancia a partir de la cual se produce la biopterina. Los bebés con BIOPT-BS no producen suficientes enzimas o las que producen no funcionan para crear la BH4. El BIOPT-BS afecta la enzima GTP ciclohidrolasa I o la enzima 6-piruvoil tetrahidropterina sintasa. Si cualquiera de estas enzimas no funciona, entonces el cuerpo no puede producir BH4. Sin BH4, el organismo no puede producir la biopterina. Cuando el cuerpo no tiene biopterina, no puede descomponer muchos aminoácidos, incluida la

fenilalanina. Esto hace que los niveles de fenilalanina aumenten en la sangre. Todo el mundo tiene ciertos niveles de fenilalanina en la sangre, pero los niveles altos pueden ser tóxicos.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con el BIOPT-BS?

[Los síntomas son señales fuera de lo normal que un padre observa en su hijo.]

Los bebés con BIOPT-BS suelen parecer sanos al nacer.

Los signos del BIOPT-BS pueden desarrollarse con el tiempo. Estos signos incluyen:

- Retrasos en el desarrollo
- Convulsiones
- Problemas de comportamiento
- Dificultad para regular la temperatura del cuerpo (es probable que su bebé sienta frío fácilmente)
- Succión ineficaz al lactar
- Debilidad del tono muscular (conocida como hipotonía)
- Sueño prolongado o más frecuente

Muchos de estos signos pueden presentarse cuando su bebé ingiere alimentos que su cuerpo no puede descomponer. Estos signos podrían desencadenarse cuando el bebé pasa largos periodos sin comer, se enferma o tiene alguna infección.

Si su bebé manifiesta alguno de estos signos, asegúrese de contactar a su pediatra inmediatamente.

¿Cuál es el tratamiento para el BIOPT-BS?

Tratamiento dietético

Las personas con BIOPT-BS tienen problemas para descomponer ciertos aminoácidos, incluida la fenilalanina. Esto da lugar a niveles elevados de fenilalanina en la sangre. La fenilalanina se encuentra en muchas proteínas y en los edulcorantes artificiales. Un dietista o un nutricionista pueden ayudarle a planear una dieta sana para su bebé.

Medicamentos y suplementos

El médico de su bebé puede recetarle suplementos de BH4. La BH4 es una sustancia producida de forma natural por el organismo, pero es posible que las personas con BIOPT-BS no produzcan la cantidad suficiente. Los suplementos de BH4 pueden ayudar a reducir los niveles elevados de fenilalanina. Será necesario que el médico de su bebé le recete estos suplementos.

¿Qué debemos recordar?

Los niños que reciben tratamiento temprano y continuo para el BIOPT-BS pueden crecer y desarrollarse de manera sana. Por eso son importantes las pruebas de detección temprana de BIOPT-BS a recién nacidos.