



19040 - Deficiencia de biotinidasa: una entidad infradiagnosticada clave para toda una familia

Manso Calderón, R.; Sevillano García, M.

Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Resumen

Objetivos: La deficiencia de biotinidasa (DB) constituye un trastorno metabólico autosómico recesivo debido a mutaciones en el gen BTD. Se caracteriza por retraso del desarrollo, epilepsia, hipotonía, alopecia, lesiones cutáneas eritematosas, conjuntivitis, pérdida visual, auditiva y problemas respiratorios. Describimos una familia diagnosticada en la edad adulta.

Material y métodos: Mujer de 46 años con retraso del desarrollo psicomotor, paladar ojival, micrognatia, laringoespasmo, dificultades en la marcha y el habla progresivas, hipotonía, disfagia, estrabismo, atrofia óptica derecha y urticaria. Nacida de un matrimonio consanguíneo en tercer grado, siendo la más joven de tres hermanos. Su hermano falleció a los 43 años por insuficiencia respiratoria y presentó crisis epilépticas con estatus recurrentes, retraso mental, mutismo, hipotonía, ataxia, cifosis e hipoacusia; mientras su hermana, con tres hijos, eran asintomáticos.

Resultados: TAC cerebral: atrofia cerebelosa. EEG: actividad epileptiforme. Secuenciación del exoma completo (WES) identificó al caso índice como portadora homocigota de la mutación c.1270G>C (p.Asp424His) en el exón 4 del gen BTD. Análisis posteriores confirmaron la segregación autosómica recesiva, al mostrar la variante c.1270G>C en homocigosis en su hermana y en heterocigosis en sus padres. Se recomendó a la familia biotina 10 mg/día.

Conclusión: La DB debe considerarse en el diagnóstico diferencial de síntomas neuro-cutáneos de etiología incierta, especialmente en casos con pérdida visual y auditiva, o historia familiar, con independencia de la edad. Aunque recientemente se ha incluido la DB en programas de cribado neonatal, algunas familias permanecen sin diagnosticar y, si no se trata, la DB puede conllevar discapacidad, coma y muerte.