



Hoja informativa sobre las pruebas de detección temprana a recién nacidos

Deficiencia de biopterina-4-alfa- carbinolamina deshidratasa (BIOPT-REG)

¿Qué es el BIOPT-REG?

El defecto en la regeneración del cofactor biopterina (BIOPT-REG) es una afección que provoca la acumulación de cantidades elevadas de fenilalanina y otras sustancias peligrosas en el cuerpo. Se considera un trastorno de los aminoácidos porque las personas con BIOPT-REG no pueden 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-REG.

El defecto en la regeneración del cofactor biopterina es solo una forma de deficiencia de tetrahidrobiopterina.

¿Qué causa el BIOPT-REG?

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-REG se produce cuando el cuerpo no puede reciclar y reutilizar la BH4, la sustancia a partir de la cual se produce la biopterina. Los bebés con BIOPT-REG no producen suficientes enzimas o producen enzimas que no funcionan para reciclar la BH4.

El BIOPT-REG afecta a la enzima 4 α -carbinolamina deshidratasa o a la enzima dihidropteridina reductasa. Si cualquiera de estas enzimas no funciona, entonces el cuerpo no puede reutilizar la BH4. Cuando el cuerpo no puede reciclar y reutilizar la BH4, el cuerpo no puede producir suficiente 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-REG?

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

Los bebés con BIOPT-REG suelen parecer sanos al nacer. Los signos de esta afección pueden desarrollarse con el tiempo.

Los signos de BIOPT-REG incluyen:

- Retrasos en el desarrollo
- Convulsiones
- Problemas de comportamiento