Why Does My Baby Need More Testing for Biotinidase Deficiency?

State law requires that all babies have the newborn screening test before leaving the hospital. A few drops of blood were taken from your baby's heel and tested for certain diseases. Your baby now needs more testing as soon as possible. Not all babies with an initial "positive" result will have biotinidase deficiency (BD).

California Department of Public Health

Newborn Screening Branch
Genetic Disease Screening Program
www.dhs.ca.gov/nbs

© GDSP, Newborn Screening Branch, 110607

Why Does My Baby Need More Testing?

Your baby's test showed a "positive" result for biotinidase deficiency (BD). More testing is needed to find out if your baby has this disease. Not all babies with an initial "positive" result will have this disease.

Babies can look healthy at birth and still have BD. If untreated, this disease can cause severe health problems.

What Is BD?

Biotinidase is an enzyme which the body needs to use and recycle biotin, a B vitamin found in food. Deficiency means there isn't enough of the enzyme. There are 2 types of BD, profound and partial. Babies with profound BD need to begin, and stay on, treatment to help prevent the health problems it can cause. Without treatment, babies with BD can have seizures, mental retardation, vision problems, hearing loss, and/or other health problems. Babies with partial BD usually don't have symptoms, and usually don't need treatment. More testing is needed to know if your baby has a type of BD.

How is BD treated?

Babies with profound BD must take a special biotin supplement every day. Treatment is life-long.

How Does a Baby Get This Disease?

A baby with BD inherited a gene from each parent. Both parents must carry the gene for a baby to inherit this disease.

Is BD Common?

About one in 83,000 babies are born with profound BD. In California, about 7 babies will be born with profound deficiency each year.

Other babies can have the milder form of BD. They may not need treatment. Newborn Screening only finds some of the babies with the milder form.

How Will I Know My Baby's Result?

The baby's doctor or the metabolic specialist will let you know the results.

What Happens Now?

The doctor will advise you as to what steps need to be taken. The NBS Program strongly recommends that newborns with positive screening results be referred to a California Children's Services (CCS) or approved Metabolic Special Care Center (SCC) for a diagnostic evaluation which includes more testing.

What Should I Do Right Now?

- Your baby's doctor or a metabolic specialist will advise you where to go to have your baby tested again.
- Continue breast milk or milk-based formula feedings as directed by the doctor while waiting for the test result.

Who will pay for the diagnostic evaluation and treatment if needed?

All newborns referred to a CCS-approved SCC by the NBS Program are eligible for a diagnostic evaluation through the SCC regardless of income. You will be asked to complete an application form to determine eligibility for CCS payment. Most health insurance and HMOs provide at least some coverage for the diagnostic evaluation and any necessary treatment. If your baby has health insurance, the metabolic center will bill your health insurance company or HMO for the services. Infants who have Medi-Cal full scope, no share of cost, or Healthy Families subscribers will be authorized by CCS for diagnostic and treatment services and you will not need to pay anything for services including the laboratory tests. If you do not have health insurance or if your insurance only covers partial payment, your infant may be eligible for the CCS Program. The diagnostic evaluation includes lab tests done through the state Biotinidase Deficiency Reference Lab at Stanford Hospital. You or your insurance carrier will not be billed for testing. You or your insurance carrier may be billed a small fee for specimen collection. To learn more about CCS, visit our website at: www.dhs.ca.gov

Prompt and continuous dietary treatment helps the baby to grow and to develop normally and prevents mental retardation.

Where Can I Get More Information?

Call the doctor or the Newborn Screening staff listed below for any questions or concerns. For a complete list of diseases screened for by the California Newborn Screening Program visit our website at www.dhs.ca.gov/nbs

¿Por Qué Necesita Mi Bebé Más Análisis Para La Deficiencia de Biotinidasa?

La ley estatal requiere que se haga el análisis de recién nacidos a todos los bebés antes de que salgan del hospital. A su bebé le sacaron unas pocas gotas de sangre del talón, que se sometieron a pruebas de detección de ciertas enfermedades. Ahora su bebé necesita más análisis lo antes posible. No todos los bebés con un resultado "positivo" inicial tienen deficiencia de biotinidasa (BD).

California Department of Public Health

Newborn Screening Branch
Genetic Disease Screening Program
www.dhs.ca.gov/nbs

¿Por qué Necesita Más Análisis Mi Bebé?

El análisis de su bebé dio un resultado "positivo" de BD. Es necesario hacerle más análisis para averiguar si su bebé tiene esta enfermedad. No todos los bebés con un resultado "positivo" inicial tienen la enfermedad.

Los bebés pueden parecer sanos al nacer e igual tener BD. Si no se trata, esta enfermedad puede causar graves problemas de salud.

¿Qué Es La BD?

BD es la abreviatura en inglés de "deficiencia de biotinidasa". Biotinidasa es una enzima que el cuerpo necesita para usar y reciclar la biotina, un tipo de vitamina B que se encuentra en los alimentos que comemos. Deficiencia quiere decir que no hay una cantidad suficiente de esta enzima. Hay dos tipos de BD, profunda y parcial. Bebés con BD profunda necesitan empezar, y continuar, un tratamiento para ayudar a prevenir los problemas de salud que pueden resultar. Sin tratamiento, bebés con BD pueden tener consulviones, retraso mental, problemas de la vista, pérdida del oído y/u otros problemas de salud.

¿Cómo Se Trata La BD?

Bebés con BD profunda tienen que tomar un suplemento especial de biotina todos los dias. El tratamiento es para toda la vida.

¿Cómo Les Da Esta Enfermedad a Los Bebés?

Un bebé con BD heredó un gen de cada uno de sus padres. Ambos padres tienen que portar el gen para que el bebé herede esta enfermedad.

¿Es Común La BD?

Cerca de 1 de cada 83,000 bebés nacen con BD profunda. En California, unos 7 bebés neceran con deficiencia profunda cada año.

Otros bebés pueden tener una forma más leve de la enfermedad. Ellos pueden no necesitar tratamiento. El análisis de recien nacidos solo encuentra algunos de los bebés con la forma más leve.

¿Cómo Sabré Los Resultados De Mi Bebé?

El doctor del bebé o el especialista metabólico le dara los resultados.

¿Que Debo Hacer Ahora Mismo?

- El doctor del bebé o el especialista le dirá donde ir para que le hagan más análisis a su bebé.
- Siga dándole pecho o fórmula a base de leche, como se lo indique el médico, mientras espera el resultado del análisis.

¿Quién paga la evaluación diagnóstica y el tratamiento, si es necesario?

Cuando el Programa de Análisis de Recién Nacidos de California remite a un recién nacido a un Centro de Atención Especial (SCC) aprobado por CCS, la familia podrá obtener una evaluación diagnóstica mediante el SCC, independientemente de sus ingresos familiares. Le pedirán que llene una solicitud para determinar su elegibilidad para que CCS paguen el costo. La mayoría de los seguros de salud y de las Organizaciones para el Mantenimiento de la Salud (HMO) cubren al menos alguna parte de la evaluación diagnóstica y del tratamiento necesario. Si su bebé tiene seguro de salud, el SCC enviará una factura por los servicios a su compañía de seguros de salud o a su HMO. Los bebés que tienen Medi-Cal completo, sin participación de costo, y los suscriptores de Healthy Families serán autorizados por CCS para obtener servicios diagnósticos y de tratamiento, sin que los padres tengan que pagar los servicios. Si usted no tiene seguro de salud, o si su seguro sólo cubre un pago parcial, es posible que su bebé sea elegible para el programa de CCS. Para más información sobre el programa de CCS, visite el sitio web del programa en: www.dhs.ca.gov/pcfh/cms/ccs/

¿Adónde Puedo Obtener Más Información?

Llame al médico o al personal de Análisis de Recién Nacidos indicados más abajo si tiene preguntas o inquietudes. Para obtener una lista completa de las enfermedades que se pueden detectar mediante el Programa de Análisis de Recién Nacidos de California, visite nuestro sitio web en: www.dhs.ca.gov/nbs