

INFORMAÇÕES BÁSICAS PARA PROFISSIONAIS DE SAÚDE

PROGRAMA *de* TRIAGEM **NEONATAL** *de* MINAS GERAIS

DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE

DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE

“A inclusão da Triagem Neonatal para Deficiência de Biotinidase no Programa Nacional de Triagem Neonatal é uma iniciativa do Ministério da Saúde pela Portaria GM/MS 2829 de 14 de dezembro de 2012”.

CONCEITO

O que é a Deficiência de Biotinidase?

*É uma doença genética, com herança autossômica recessiva, caracterizada pela deficiência da enzima biotinidase, muito importante para o metabolismo da **vitamina BIOTINA**.*

A prevalência da doença pode variar de acordo com a população estudada. Em alguns países onde esta doença já faz parte da triagem neonatal a prevalência estimada é de aproximadamente 1:60.000 indivíduos.

Em um projeto piloto, realizado em Minas Gerais nos anos de 2008 e 2009, foram triadas 180.000 amostras e identificados 10 pacientes. É assintomática nos primeiros dias de vida e, se não detectada precocemente, apresenta-se com alta morbidade e mortalidade.

FUNÇÃO E DEFICIÊNCIA DA ENZIMA

Qual a função da enzima biotinidase e as consequências da sua deficiência?

A enzima biotinidase é importante para que a vitamina biotina seja utilizada e reutilizada no organismo. Assim não há necessidade de ingerirmos grandes quantidades dessa vitamina pela dieta. Quando ocorre deficiência da enzima, o organismo não consegue utilizar e reciclar a vitamina biotina fornecida pela dieta, prejudicando uma série de reações metabólicas, levando o aparecimento de vários problemas de saúde.

SINAIS E SINTOMAS

Quais são os sinais e sintomas da criança com deficiência de biotinidase?

Os sintomas normalmente se manifestam entre o terceiro e o sexto mês de vida, mas podem aparecer mais cedo, como por exemplo, com uma semana de vida ou mais tarde, com dez anos de idade. Alguns problemas de saúde podem aparecer como:

- Atraso de desenvolvimento;
- Convulsões;
- Problemas respiratórios: apnéia (ausência de respiração), taquipnéia (respiração rápida), hiperventilação, respiração ruidosa;
- Problemas de pele: seborreia, dermatite atópica, erupções de pele;
- Queda de cabelo parcial ou total (Alopécia);
- Hepatoesplenomegalia (aumento do fígado e do baço);
- Perdas de audição e visão;
- Problemas na fala;
- Problemas na coordenação dos movimentos (Ataxia);
- Infecções repetidas;
- Hipotonia ;
- Letargia;
- Acidemia láctica;
- Coma.

DIAGNÓSTICO E RESULTADOS

Como é o diagnóstico e qual sua importância?

O teste de triagem neonatal realizado entre o 3º e o 5º dia de vida é o exame mais indicado para o diagnóstico da doença. Assim o tratamento precoce poderá ser instituído o mais rápido possível.

RESULTADOS DE EXAMES

O que significa o resultado positivo de deficiência de biotinidase no teste de triagem neonatal?

O resultado positivo significa que a atividade da enzima biotinidase está baixa. Mas alguns fatores podem influenciar o resultado do teste de triagem para a deficiência de biotinidase.

Quando o resultado da triagem neonatal for positivo, os pais serão contatados pela Unidade Básica de Saúde e uma nova amostra será coletada. Diante de um segundo exame de triagem alterado, será colhido uma amostra de sangue para realização de um exame quantitativo que permitirá confirmar ou afastar a suspeita de deficiência de biotinidase. Baseado no teste quantitativo pode-se classificar os pacientes em dois subgrupos: deficiência profunda (atividade da enzima encontra-se menor que 10% da atividade média normal) ou deficiência parcial (atividade da enzima encontra-se entre 10% a 30% da atividade média normal).

TRATAMENTO

Como e quando o tratamento deve ser instituído?

O tratamento consiste na reposição oral e diária da vitamina BIOTINA e deve ser mantido por toda a vida. Ele está indicado tanto nos casos de deficiência total como parcial da biotinidase.

O tratamento é muito simples, de baixo custo e deve ser realizado o mais cedo possível para que a criança tenha um desenvolvimento motor e mental normais. Se o tratamento for iniciado tardiamente ou quando a criança apresentar sinais da doença, a mesma pode apresentar melhora de alguns sintomas, mas é comum que permaneça com sequelas da doença.

PARA MAIS INFORMAÇÕES:



0800-722-6500 - Call Center NUPAD.

Ligue gratuitamente de um **telefone fixo**. A linha está disponível para profissionais da saúde, nos dias úteis, de 8h às 17h.



(31) 3409-8900 - SCT NUPAD.

Chamada direta para o Setor de Controle do Tratamento - Nupad. Linha disponível nos dias úteis, de 8h às 17h.



E-MAIL: **sct@nupad.medicina.ufmg.br**



SITE NUPAD: **www.nupad.medicina.ufmg.br**