

Eixo 4 - Saúde, Responsabilidade Social, Institucional e Voluntariado

IDENTIFICAÇÃO PRECOCE DOS RECÉM-NASCIDOS PORTADORES DE DEFICIÊNCIA DA BIOTINIDASE

*Gabetta C. S., Fornazim M.C., Padovam R. C. P., Geraldo A. P. M., Torres D. M., Bibries S. C., Spago M. C., Santos S. C. V. O., Santos S. N., Nakamura K. H., Nabas M. C., Silveira A. A. L., Pinheiro V. R. P.

Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP)
Centro Integrado de Pesquisas Oncohematológicas na Infância
sgabetta@unicamp.br*

Introdução: A Deficiência de Biotinidase (DB) é uma doença metabólica hereditária autossômica recessiva, qual há um defeito no metabolismo da Biotina podendo causar quando não tratado problemas auditivos, visuais e deficiência intelectual. O diagnóstico confirmatório consiste na detecção da atividade enzimática no plasma de acordo com o grau de deficiência podendo ser parcial ou total. O tratamento consiste na reposição oral diária da biotina. **Objetivo:** Identificar a DB nos recém-nascidos (RN) na área de abrangência do Serviço de Referência em Triagem Neonatal /UNICAMP. **Método:** Foi realizado um estudo retrospectivo descritivo no período entre 2019 a 2023. Foi utilizado um teste quantitativo em amostras de sangue coletadas em papel filtro do RN para dosagem da biotina pelo método fluorimétrico (Revvity). Os RNs com o teste inicial alterado foram submetidos ao teste confirmatório pela dosagem plasmática (método enzimático colorimétrico). Após a confirmação diagnóstica da doença os RN foram encaminhados para seguimento e tratamento adequado. **Resultados:** No período descrito foram triados 422.518 RN. Os resultados demonstraram, após exame confirmatório, que 69 RN (1,6%) foram portadores da DB, com uma incidência de 1:6.123. Existem poucos trabalhos sobre a prevalência da DB no Brasil, um estudo realizado em Minas Gerais identificou 1:13.909 RN. Entretanto, na Europa, um estudo incluindo nove países mostrou uma incidência de DB de 1:47.486. **Conclusão:** O diagnóstico dos portadores da DB pela triagem neonatal permitiu iniciar um tratamento precoce prevenindo manifestações clínicas da doença. Segundo de Lima e colaboradores, RN tratados precocemente permanecem assintomáticos e livres de sequelas neurológicas.

Palavras-chave: Deficiência da Biotinidase. Triagem Neonatal. Recém-nascido.

Referências

DE LIMA, Marcella Rabassi. Curso de Extensão em Triagem Neonatal. **Doenças pesquisadas no Teste do Pezinho: Deficiência de Biotinidase.** Curitiba: Universidade Federal do Paraná, 2021. 30 p.





SimTec

SIMPÓSIO DOS
PROFISSIONAIS DA
UNICAMP

9ª edição – 18 a 19 de novembro de 2024

FANG-HOFFMANN, Junmin et al. **Metabolic medicine: new developments in diagnosis and treatment of inborn errors of metabolism.** *World J Pediatr*, v. 2, n. 3, p. 169-76, 2006.

BRASIL, Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Triagem neonatal : deficiência de biotinidase.** Brasília: Ministério da Saúde, 2015. 32 p. : il. .Disponível em:

https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_deficiencia_biotinidase.pdf.

Acesso em: 22 mar. 2020.

COWAN, Tina M.; BLITZER, Miriam G.; WOLF, Barry. Technical standards and guidelines for the diagnosis of biotinidase deficiency. **Genetics In Medicine**, [S.L.], v. 12, n. 7, p. 464-470, jul.

2010. Elsevier BV. <http://dx.doi.org/10.1097/gim.0b013e3181e4cc0f>.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria conjunta nº 13 de 4 de maio de 2018. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Deficiência de Biotinidase**, 2018. Disponível em:

[https://www.gov.br/conitec/pt-](https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/pcdt_da_deficiencia_de_biotinidase.pdf/view)

[br/midias/protocolos/pcdt_da_deficiencia_de_biotinidase.pdf/view](https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/pcdt_da_deficiencia_de_biotinidase.pdf/view). Acesso em: 04 out 2024.

