

Importância da triagem neonatal e seguimento longitudinal na Deficiência de Biotinidase

Luciana Vinhal dos Santos Ferreira¹, Rodrigo R. Arantes², Ana L. P. Starling³, José N. Januario⁴, Lívia Ferreira⁵, Viviane de C. Kanufre⁶, Ayama P. Bastos⁷, Camila C. M. Mendes⁸, Sabrina S. L. Diniz⁹, Ana Flávia Q. Ragone¹⁰, Elaine Alvarenga de Almeida Carvalho¹¹

^{1,8,9,10}Médica residente HC-UFMG. ²Médico geneticista HC-UFMG. ^{3,4}Professores da Faculdade de Medicina UFMG e Diretoria do NUPAD. ⁵Acadêmica da Faculdade de Medicina UFMG. ^{6,7}Nutricionista HC-UFMG. ¹¹Professora Dep. Pediatria FM-UFMG. lucianavinhal@yahoo.com

INTRODUÇÃO

A Deficiência de Biotinidase (DB) é um erro inato do metabolismo de herança autossômica recessiva, incidência combinada em Minas Gerais de 1:22861 nascidos vivos, podendo manifestar alterações neurológicas, cutâneas, auditivas e oculares.



Teste do pezinho, utilizado para triagem da Deficiência de Biotinidase e outras doenças.

DESCRIÇÃO DO CASO

Trata-se de segundo filho de casal sadio e não consanguíneo. A mãe, 35 anos, G3P3A0. Gestação sem intercorrências. Nascido de parto cesáreo, na rede privada, com 39 semanas, pesando 3.490g, comprimento 48 cm e perímetro cefálico 35,5 cm. Apresentou 02 testes de biotinidase com atividade diminuídas na triagem neonatal. Dosagens repetidas de 2,0 e 1,80 (VR: 0,7-2,1 nmol/min/mL = deficiência de Biotinidase Parcial). O paciente, 18 meses de idade, suplementando 10 mg diariamente de biotina livre desde 45 dias e não apresenta sintomas da doença até o momento.

Classificação	Valor de Referência (nmol/min/mL)
Normal	5,2 – 9,3
Heterozigose*	2,2 – 5,1
Deficiência Parcial	0,8 – 2,1
Deficiência Profunda	< 0,8

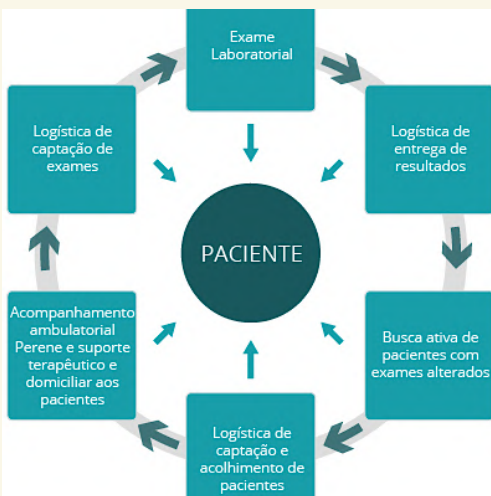
*Neste caso, em heterozigose, o paciente tem uma mutação para a doença, sendo portador, não doente.

Tabela de valores de referência para a dosagem da atividade enzimática quantitativa confirmatória da DB.

DISCUSSÃO

A Biotinidase é uma enzima responsável pela reciclagem e liberação da biotina no intestino para que ocorra a absorção da vitamina. Se ocorrer um defeito na utilização dessa vitamina, cau-

sa alterações na atividade das carboxilases e, assim, um distúrbio na via metabólica de aminoácidos, carboidratos e lipídios. A doença é classificada em deficiência total (atividade enzimática inferior a 30% da média da atividade normal) e parcial (atividade entre 10 a 30% da média). Crianças não-tratadas com deficiência parcial de Biotinidase podem manifestar alopecia, rash cutâneo, atraso do desenvolvimento, perda auditiva e atrofia óptica mais frequentes na deficiência profunda. O tratamento é com biotina na forma livre (5 a 30 mg/dia) por via oral, independente do peso ou da idade, durante toda a vida.



Fluxograma da Triagem Neonatal realizada nos 853 municípios de Minas Gerais.

CONCLUSÃO

Se não tratada, os sintomas da Deficiência de Biotinidase podem aparecer após dois a cinco meses de idade, ou ocorrer mais tardiamente na infância e adolescência e mesmo nunca se manifestar. Diante disso, torna-se evidente a importância de triagem neonatal, início do tratamento precocemente e seguimento longitudinal dessas crianças.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ARANTES, R.R.; RODRIGUES, V.M.; NORTON, R.C. Deficiência de biotinidase: da triagem neonatal à confirmação diagnóstica e tratamento. *Ver Med Minas Gerais*. 2016;26(Supl 5):S48-S51
- LARA, M.T.; AGUIAR, M.J.B.; GIANETTI, J.G.; JANUÁRIO, J.N. Deficiência de Biotinidase: aspectos clínicos, diagnósticos e triagem neonatal. *Rev Med Minas Gerais*. 2014;24(3):388-396