



# 12º COBRAPEM

## Congresso Brasileiro Pediátrico de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

### Trabalhos Científicos

**Título:** Relatório Clínico Descritivo: Deficiência De Biotinidase

**Autores:** IVY HULBERT FALCÃO FURTADO; ROSANA MARQUES PEREIRA; MARCELLA RABASSI DE LIMA; MOUSELINE TORQUATO DOMINGOS

**Resumo:** A Deficiência de Biotinidase (DB) é uma doença genética que pode evoluir para distúrbios neurológicos e metabólicos. Sintomas inespecíficos dificultam o diagnóstico precoce. A Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional (FEPE/PR) realiza diagnóstico precoce da DB na triagem neonatal. Pacientes diagnosticados são acompanhados nos serviços de Endocrinologia Pediátrica (UEP) do Hospital de Clínicas da UFPR e no Serviço de Referência de triagem Neonatal (SRTN/FEPE). O tratamento consiste em doses diárias de biotina manipulada (5 a 20 mg), em uso contínuo por toda a vida. O objetivo do estudo retrospectivo foi descrever parâmetros de classificação e tratamento da DB. Foram revisados 116 prontuários (1996 a 2015), sendo 44 acompanhados na UEP e 55 no. Pacientes que foram para outros serviços ou abandonaram o tratamento (n=17) foram excluídos. Usou-se estatística descritiva simples para caracterização dos dados. Dos 99 pacientes acompanhados, 64 apresentaram DB parcial, seis apresentaram DB profunda e 29 eram heterozigotos (falsos-positivos). A média de início de tratamento foi  $49,6 \pm 19,3$  dias. A dose inicial de biotina foi 10 mg/dia para todos, e os pacientes confirmados continuam recebendo-a. Dezenove apresentaram sintomas (3 DB profunda e 16 DB parcial) e 51 permaneceram assintomáticos. Aumento nas doses foram necessárias em alguns pacientes sintomáticos (até 20 mg/dia). Os heterozigotos tiveram o tratamento interrompido assim que diagnosticados. Nenhum paciente apresentou efeito adverso do uso de biotina manipulada. Conclui-se que o tratamento é seguro e eficaz, mesmo quando a biotina é administrada em altas doses por tempo prolongado.