



04 a 07
DE JUNHO

Hotel Girassol Plaza
101 Norte, Rua NIS A, Conj. 2, Lote 4
Plano Diretor Norte, Palmas - TO



Trabalhos Científicos

Título: A Respeito Da Triagem Neonatal Para Deficiência De Biotinidase

Autores: NAILMA MATIAS NETTO (UFAM), CLEUSON SOUSA SANTOS (LABORATÓRIO REUNIDOS), GIULIA CHIARA CAMILO SOUSA (FAMETRO), ADRIANA TAVEIRA (UEA), ELENA MARTA AMARAL SANTOS (HOSPITAL SANTO ALBERTO), VANIA MESQUITA GADELHA PRAZERES (UFAM)

Resumo: A deficiência de biotinidase (DB) é triada na primeira fase da triagem neonatal biológica do Programa Nacional de Triagem Neonatal. É feita dosagem da atividade de biotinidase, doença genética, autossômica recessiva, do grupo de erros inatos do metabolismo. A biotinidase é enzima responsável por extrair a biotina dos alimentos. Na sua falta podem ocorrer sintomas multissistêmicos e progressivos, como atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hepatoesplenomegalia, eczema, epilepsia, entre outros. A deficiência de biotinidase (DB) é triada na primeira fase da triagem neonatal biológica do Programa Nacional de Triagem Neonatal. É feita dosagem da atividade de biotinidase, doença genética, autossômica recessiva, do grupo de erros inatos do metabolismo. A biotinidase é enzima responsável por extrair a biotina dos alimentos. Na sua falta podem ocorrer sintomas multissistêmicos e progressivos, como atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hepatoesplenomegalia, eczema, epilepsia, entre outros. Por orientação do Ministério da Saúde no Protocolo Clínico de Diretrizes Terapêuticas, é recomendado aferir a atividade da biotinidase, em papel filtro, em período pré sintomático. A enzima no papel filtro pode sofrer degradação e levar a resultados falso positivos. Então atividade deve ser medida em plasma, tendo diagnósticos: normal; DB leve (10-30% de atividade); DB grave (atividade enzimática menor do que 10%). "Relato de Caso e reflexão sobre exames falso negativo na triagem neonatal. "RN do sexo masculino fez coleta de teste do pezinho em Boa Vista, Roraima, no terceiro dia de vida, com resultado alterado. Pais preferiram fazer teste genético e obtiveram resultado de duas variantes em heterozigose composta em gene BTD classificada como variante de significado incerto (VUS). Foi tratado com reposição de biotina pela pediatra local. Atividade da biotinidase acima de 70% em 2 medidas posteriores. Evoluiu com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia e escoliose. Fenótipo não relacionado à DB. Deve ser investigado e fazer correlação clínica com outro eventual diagnóstico. "Considerar resultados tanto falso positivos quanto falso negativos na triagem neonatal biológica. Necessidade de conhecer a história natural da doença encontrada. Necessidade de sempre correlacionar a clínica com o genótipo encontrado. Considerar a deterioração enzimática quando testes de triagem neonatal "viajam" para fora do local de residência e coleta.