



## Trabalhos Científicos

**Título:** Análise Da Performance Diagnóstica Da Triagem Neonatal Para Deficiência De Biotinidase: Ênfase Nos Falsos-Positivos

**Autores:** LUCIANA VINHAL DOS SANTOS (FACULDADE DE MEDICINA- UFMG), RODRIGO REZENDE ARANTES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS-NUPAD-FACULDADE DE MEDICINA- UFMG-EBSERH), LUCIANA ALVES MILANEZ (HOSPITAL DAS CLÍNICAS- UFMG-EBSERH), IVANI NOVATO SILVA (FACULDADE DE MEDICINA- UFMG- NUPAD-HOSPITAL DAS CLÍNICAS-EBSERH), ELAINE ALVARENGA DE ALMEIDA CARVALHO (FACULDADE DE MEDICINA UFMG-NUPAD-HOSPITAL DAS CLÍNICAS- UFMG-EBSERH)

**Resumo:** Introdução: A Deficiência de Biotinidase (DB) é uma doença metabólica hereditária, autossômica recessiva, de expressão fenotípica variada que pode cursar com sinais e sintomas graves, predominantemente neurológicos e dermatológicos.  
Objetivos: Identificar o percentual de pacientes falsos-positivos (FP) pela Triagem Neonatal em um estado brasileiro. Apresentar os valores de referência dos métodos utilizados nas fases de triagem e confirmação do diagnóstico  
Metodologia: O estudo baseou-se na análise do banco de dados dos pacientes inseridos desde a Triagem Neonatal para Deficiência de Biotinidase no Programa de triagem de um Estado brasileiro. Foi compilado o número total de pacientes e o número de pacientes que apresentaram valores alterados no “teste do pezinho” e, posteriormente, classificados como FP. Na triagem neonatal utiliza-se o método de fluorimunoensaio por tempo resolvido, no qual o valor de referência de normalidade para dosagem de Biotinidase em sangue seco é maior que 60 nmol/min/dL. Já no teste confirmatório, o método utilizado é o colorimétrico para dosagem sérica quantitativa de biotinidase , e as faixas dos resultados são: normal (5,2 a 9,3 nmol/min/dL), heterozigoto (2,2 a 5,1 nmol/min/dL), Deficiência Parcial de DB (0,8 a 2,1 nmol/min/dL) e Deficiência Profunda de DB (<0,8 nmol/min/dL). Então, quando as dosagens séricas quantitativas de Biotinidase são normais ou, em sua maioria, os heterozigotos, esses caracterizam-se por testes falsos-positivos e, portanto, não necessitam de acompanhamentos adicionais de saúde.  
Resultados: A DB foi inserida no Programa de Triagem no Estado em 2013 e desde então foram triados 2.555.111 pacientes. Desses, 2856 foram encaminhados para os testes confirmatórios o que representa 0,11% da amostra. Dentre os 2856 pacientes, 198 foram diagnosticados com Deficiência de Biotinidase, sendo, portanto, 6,9% da amostra. Dentre esses 198 pacientes, nove foram diagnosticados com DB profunda e 189 pacientes confirmaram a DB parcial.  
Conclusão: A Deficiência de Biotinidase é uma das doenças genéticas que são passíveis de tratamento medicamentoso eficaz e, por isso o diagnóstico precoce é imprescindível para início da Biotina livre por via oral com o objetivo de evitar o surgimento de sinais e sintomas ao longo da vida, principalmente em relação os desenvolvimento neuropsicomotor. Ainda, avaliação das taxas de FP e falsos-negativos é de fundamental para ajustes dos valores de referência, a fim de manter valores aceitáveis de falsos-positivos, bem como evitar que pacientes doentes não sejam identificados nos testes de triagem. O ideal é que os testes apresentem o máximo de 3% de FP e, portanto, está adequado no Estado.