



27º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
HOTEL WINDSOR OCEANICO BARRA - Rio de Janeiro - RJ
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2025

19 a 22
de novembro

Hotel Windsor Oceanico Barra
R. Martinho de Mesquita, 129 - Barra da Tijuca, Rio de Janeiro



Trabalhos Científicos

Título: A Importância Da Investigação Para Deficiência De Biotinidase Na Triagem Neonatal: Uma Revisão Sistemática

Autores: BRENO DE ÁVILA RIBEIRO (FACULDADE DE MEDICINA- HOSPITAL DAS CLÍNICAS- NUPAD-UFGM-EBSERH), MARTINA RIBEIRO E OLIVEIRA (FACULDADE DE MEDICINA- HOSPITAL DAS CLÍNICAS- NUPAD-UFGM-EBSERH), CAMILA DUARTE SAMPAIO (FACULDADE DE MEDICINA- HOSPITAL DAS CLÍNICAS- NUPAD-UFGM-EBSERH), RODRIGO REZENDE ARANTES (FACULDADE DE MEDICINA- HOSPITAL DAS CLÍNICAS- NUPAD-UFGM-EBSERH), LUCIANA VINHAL DOS SANTOS (FACULDADE DE MEDICINA- HOSPITAL DAS CLÍNICAS- UFGM-EBSERH), LUCIANA ALVES MILANEZ (FACULDADE DE MEDICINA- HOSPITAL DAS CLÍNICAS- UFGM-EBSERH), ELAINE ALVARENGA DE ALMEIDA CARVALHO (FACULDADE DE MEDICINA- HOSPITAL DAS CLÍNICAS- NUPAD- UFGM-EBSERH)

Resumo: Introdução: A deficiência de biotinidase (DB) é uma doença genética hereditária que compromete a utilização da biotina, vitamina essencial para funções metabólicas fundamentais. A condição pode evoluir, sem diagnóstico e tratamento precoces, com convulsões, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, alopecia, perda auditiva e, em casos graves, óbito. O tratamento, entretanto, é simples, de baixo custo e altamente eficaz, consistindo na administração oral de biotina. Por atender aos critérios de rastreamento populacional, a DB foi incorporada à triagem neonatal no Brasil, inicialmente em programas regionais no início dos anos 2000, passando a integrar a Fase IV do Programa Nacional de Triagem Neonatal em 2014 e, posteriormente, sendo incluída na expansão progressiva do Teste do Pezinho pela Lei nº 14.154/2021. Assim, é essencial que todos os recém-nascidos sejam testados, assegurando diagnóstico oportuno e início precoce da terapêutica.

Objetivos: Analisar evidências científicas de que a triagem neonatal para DB, em comparação ao diagnóstico apenas após o início dos sintomas, resulta em maior taxa de detecção precoce e prevenção de complicações clínicas.

Metodologia: Realizou-se uma revisão sistemática na base PubMed, utilizando os descritores (‘biotinidase deficiency’ OR ‘deficiência de biotinidase’) AND (‘newborn screening’ OR ‘triagem neonatal’) AND (‘outcome’ OR ‘prognosis’ OR ‘clinical features’ OR ‘diagnosis’). A busca resultou em 116 artigos. Foram incluídos estudos em inglês e português, sem limitação temporal, que abordassem triagem e diagnóstico de DB. Foram excluídos relatos de caso, cartas ao editor e resumos de congresso. Após triagem e leitura completa, 13 artigos compuseram a análise final.

Resultados: Doze artigos, com 1.406.093 indivíduos, evidenciaram que o tempo é determinante no manejo da DB para evitar danos irreversíveis. Embora a suplementação de biotina possa atenuar sintomas, não reverte sequelas como atrofia óptica, déficit cognitivo e perda auditiva. Três estudos, com um total de 186 indivíduos, revelaram que adolescentes e adultos diagnosticados precocemente apresentaram desempenho educacional e qualidade de vida preservados, contrastando com os casos de diagnóstico tardio. Contudo, desafios logísticos, como o manejo inadequado das amostras, podem ocasionar atrasos no diagnóstico. Essa questão foi evidenciada em um estudo retrospectivo com 225.136 participantes no Brasil, onde as amostras de soro não eram congeladas durante o transporte, causando uma alta taxa de falsos-positivos.

Conclusão: A triagem neonatal para DB é medida de saúde pública eficaz, precisa e de baixo custo. Evidências de diferentes contextos demonstram que a detecção precoce e o tratamento imediato são estratégias fundamentais para prevenir complicações graves e assegurar desenvolvimento físico e neurológico adequados.