



Trabalhos Científicos

Título: Crise Convulsiva De Difícil Controle E Erros Inatos Do Metabolismo: Um Importante Diagnóstico Diferencial.

Autores: POLLIANY R. DORINI PELEGRINA (HOSPITAL PRONTOBABY); MARIA KOKKINOVACHOS DE OLIVEIRA (HOSPITAL PRONTOBABY); ALINE MAGNINO RODRIGUES BALIEIRO (HOSPITAL PRONTOBABY); CRISTINA ORTIZ VALETE (HOSPITAL PRONTOBABY); DANIELLE DO AMARAL OBADIA (HOSPITAL PRONTOBABY); CAMILA FRAGA PROVITINA (HOSPITAL PRONTOBABY); YURY RAMIS RODRIGUES (HOSPITAL PRONTOBABY); PRISCILA DE ALMEIDA ARAÚJO (HOSPITAL PRONTOBABY); JOSÉ DIAS REGO (HOSPITAL PRONTOBABY); LUNA BELIENE CARNEIRO (HOSPITAL PRONTOBABY)

Resumo: Introdução A deficiência de biotinidase é um erro inato do metabolismo de origem autossômica recessiva. Caracteriza-se por uma forma de deficiência múltipla de carboxilases, onde o defeito fundamental ocorre na biotinidase, enzima hidrolase importante no metabolismo da biotina, cuja função é liberá-la quando ligada à proteína (dieta) ou aos peptídeos. Descrição do caso Lactente de 2 meses encaminhado pelo neurologista-assistente devido a epilepsia generalizada há 1 mês, evoluindo com hipotonia. Nascimento parto cesáreo, 39 semanas, pré natal sem intercorrências, apgar 9/10. Realizada TC Crânio (normal), EEG (moderados sinais de disfunção de estruturas cortico-subcorticais inespecíficos nas regiões tempo-parietais bilaterais), dosagem de amônia, aminoácidos e da atividade da biotinidase no sangue, perfil de acilcarnitinas e dosagem de ácidos orgânicos na urina. Apresentou alteração apenas na atividade da biotinidase, que estava reduzida. Iniciado tratamento com biotina 10mg, via oral, evoluiu com melhora das crises e do quadro neurológico, recebendo alta hospitalar com nitrzepam e biotina. Discussão A deficiência de biotinidase é um distúrbio metabólico com variada expressão fenotípica, caracterizada principalmente por sintomas neurológicos (ataxia, crise convulsiva, retardo mental e atraso no desenvolvimento psico-motor), dermatites, alopecia e predisposição a infecções. O diagnóstico é realizado pela dosagem da atividade da enzima no soro, e pode ser realizado precocemente através da triagem neonatal. O tratamento consiste na administração oral de biotina na sua forma livre e pode evitar até mesmo reverter as manifestações, entretanto, os sintomas neurológicos, déficits auditivo, oftalmológico e mental não são revertidos totalmente se o tratamento é instaurado após seu aparecimento. Conclusão Pacientes com distúrbios metabólicos e/ou manifestações neurológicas sem causa determinada, devem ser sempre investigados para um possível erro inato do metabolismo. A realização do diagnóstico precoce dessas doenças pode evitar manifestações irreversíveis, além de melhorar o prognóstico e a qualidade de vida dessas crianças, evidenciando a importância da triagem neonatal.