Trabalhos Científicos

Título: Deficiência De Biotinidase Em Lactente Heterozigoto: Um Relato De Caso.

Autores: NATHÁLIA BARBOSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), CAMILA SIMÕES (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DO PARÁ), ALINE CASTRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), JANAINA MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), ANA BEATRIZ VIEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ), CAROLINA PISMEL (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DO PARÁ), ANNA LUIZA MACHADO (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DO PARÁ), FERNANDA MONTEIRO (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DO PARÁ), HAÍSSA FAVACHO (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DO PARÁ), ALINE MOTA (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DO PARÁ), FERNANDA ROCHA (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DO PARÁ), BRENO AUGUSTO FREIRE (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DO PARÁ), MIKAELLY OLIVEIRA (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DO PARÁ)

Resumo: A deficiência de biotinidase (DB) é uma doença metabólica, hereditária, de alta morbimortalidade e com manifestações neurológicas e cutâneas. É uma patologia triada pelo Teste do Pezinho, disponível no Sistema Único de Saúde (SUS). Descrever o caso de um paciente diagnosticado com Deficiência de Biotinidase na faixa heterozigoto no ano de 2023. Relato de caso, com coleta retrospectiva de dados obtidos através de acompanhamento domiciliar de puericultura. Além disso, foi estabelecida uma revisão de literatura acerca das informações encontradas. V.R.L, 7 meses, masculino, iniciou investigação para a DB em 22 de maio de 2023, no 7º dia de vida, através do Teste do Pezinho cuja análise qualitativa apontou diminuição enzimática da Biotinidase. Devido a isso, foi solicitado nova coleta do referido exame, com resultado em 22/06/23 evidenciando novamente atividade enzimática reduzida. Em 26/06/23, foi realizada a segunda consulta domiciliar, nesta os pais relataram o surgimento de pequenos hematomas em membros superiores direito e tremores de extremidades. Devido à alteração do teste de triagem neonatal para DB e a clínica, foi optado por iniciar biotina 5mg ao dia e encaminhado aos especialistas: geneticista, neuropediatra, oftalmologista e otorrinolaringologista e solicitada dosagem quantitativa da enzima. Na terceira consulta em 19/07/23, o paciente já havia passado por avaliação com neuropediatra que orientou manter a biotina na dose usual e solicitou eletroencefalograma (EEG) e USG transfontanela. A confirmação do diagnóstico em questão sucedeu-se no dia 10 de agosto de 2023 após realização da dosagem quantitativa da enzima Biotinidase e do teste genético, solicitado pelo médico geneticista, que corroboraram a DB do paciente na faixa de heterozigoto. A consulta seguinte ocorreu no dia 24/08/23, o lactente estava em seguimento com neuropediatra, já com resultado de EEG (sem alterações). Diante disso, ambos especialistas, optaram por manter reposição com biotina 5mg/dia. O lactente realizou avaliação com otorrinolaringologista e oftalmologista como parte do acompanhamento da condição, não sendo identificada nenhuma alteração nos sistemas auditivo e ocular. O lactente segue em acompanhamento pediátrico, com desenvolvimento neuropsicomotor e crescimento adequados para a idade e mantem uso de biotina também presente na fórmula infantil. O reconhecimento da DB por meio do Teste do pezinho, facilita o diagnóstico precoce e o manejo clínico adequado da condição, minimizando a irreversibilidade de danos futuros que comprometem diretamente a qualidade de vida dos pacientes portadores da patologia. Nesse viés, este relato de caso possui o intuito de ampliar o conhecimento teórico e científico acerca do tema abordado ao passo que reforça a importância e a realização do Teste de Triagem neonatal, uma estratégia vigente do SUS, acessível para todos.