



saiba mais:

*Teste do Pezinho*

*(Programa de Educação Continuada)*

# DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE

Dra. Marcella Rabassi de Lima

# Deficiência de Biotinidase

- Descrita 1ª vez por Wolf (1983)
- Erro inato do metabolismo
- Genética: autossômica recessiva
- Deficiência enzimática no metabolismo da biotina

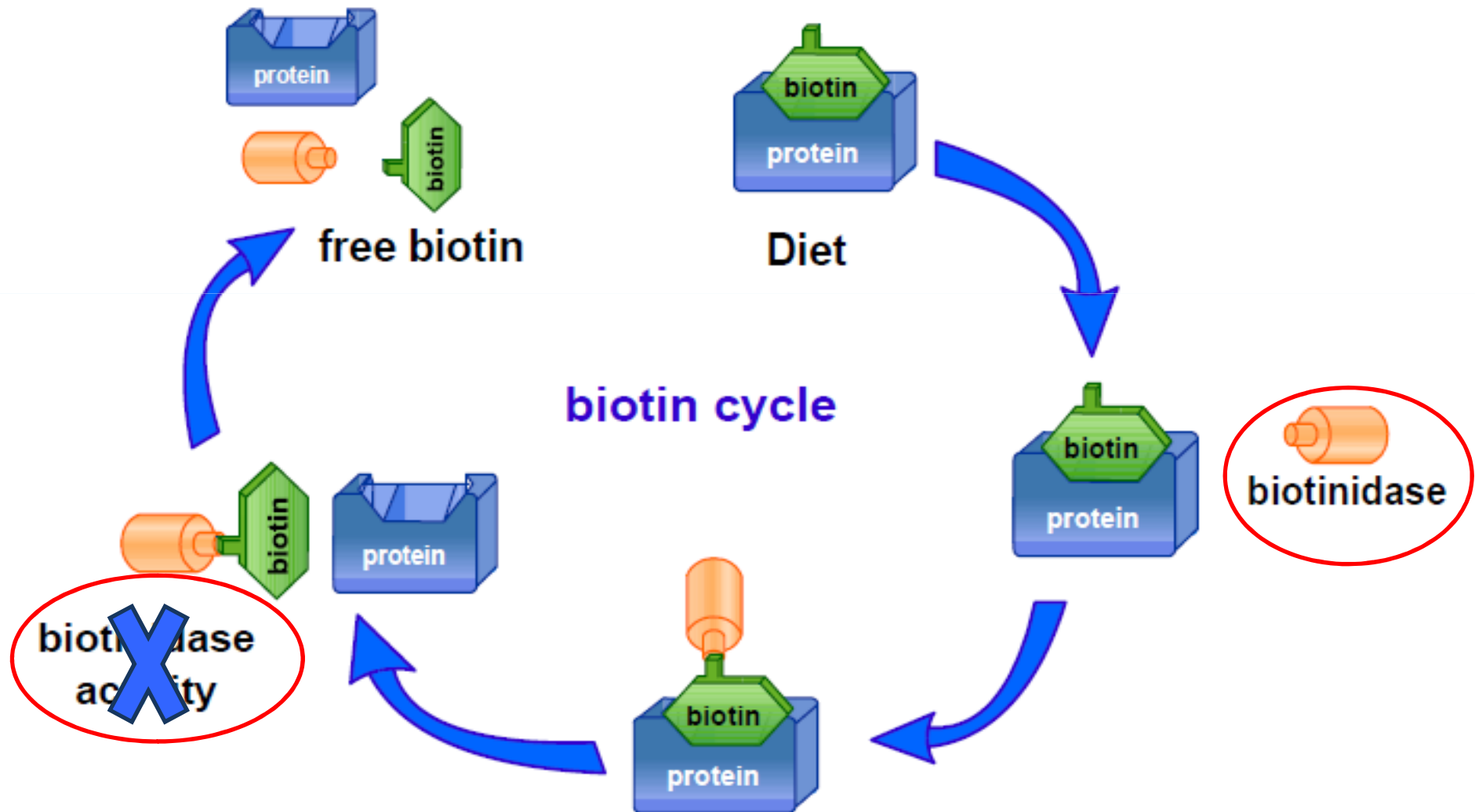


saiba mais:

*Teste do Pezinho*

(Programa de Educação Continuada)

# Ciclo da Biotina



# Manifestações Clínicas

- Neurológicos:
  - Convulsões
  - Letargia
  - Hipotonia muscular
  - Ataxia
  - Atraso no DNPM
- Metabólicos:
  - Acidose metabólica
  - Acidúria orgânica
- Cutâneo:
  - Alopecia (casos graves cílios e sobrancelhas)
  - Eczema
- Perda auditiva
- Perda visual
  - Atrofia do nervo óptico



# Manifestações Clínicas

- Principais sintomas aparecem entre o 3<sup>o</sup> e 6<sup>o</sup> mês de vida
- Alguns pacientes podem apresentar sintomas nas primeiras semanas de vida.



saiba mais:

*Teste do Pezinho*

(Programa de Educação Continuada)

# Diagnóstico

- Triagem:
  - Coleta de sangue em papel filtro.
  - Teste qualitativo.
- Diagnóstico definitivo:
  - Dosagem quantitativa da atividade da biotinidase no plasma:
    - a partir de 3 meses de idade.
  - Biologia molecular



saiba mais:

*Teste do Pezinho*

(Programa de Educação Continuada)

# Tratamento

- O tratamento melhora os sintomas:
  - Convulsões e ataxia: desaparecem em horas ou dias
  - Manifestações cutâneas: resolvem em semanas
  - **Atraso no DNPM, perdas auditivas e perdas visuais são irreversíveis**
- O diagnóstico com tratamento precoce é essencial para a prevenção dos sintomas.



# Tratamento

**BIOTINA LIVRE: 5 a 20 mg em dose  
única diária**



saiba mais:

*Teste do Pezinho*

(Programa de Educação Continuada)



# Biotina

- Dose é cerca de 10 a 20 vezes maior que a recomendada pelo RDA.
- Excesso não causa efeitos colaterais.
- Manipulada em farmácias.
- Administrada na forma de cápsulas.



saiba mais:

*Teste do Pezinho*

(Programa de Educação Continuada)



**OBRIGADA**



saiba mais:

*Teste do Pezinho*

(Programa de Educação Continuada)