

IMPACTO DA TRIAGEM NEONATAL E SUPLEMENTAÇÃO PRECOCE NA DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE: ANÁLISE CLÍNICA E EPIDEMIOLÓGICA DE CASOS NO MATO GROSSO DO SUL

ANA CAROLINA DA SILVA DUTRA¹; JOÃO PEDRO IGNÁCIO SANTOS¹; SOFIA EMILIANO MACHADO¹; MICHELLY ZANCHIN¹; JOSAINÉ SOUZA PALMIERI OLIVEIRA¹; GISELE SAIFERT DA SILVA²; PRISCILLA DUARTE DE ARAUJO¹; JULIANA DE LIMA LUPION¹; FRANCIELLY DOS SANTOS BARBOSA¹; CÁTIA SANTOS SOUZA²; LIANE DE ROSSO GIULIANI³

¹FAMED/UFMS; ²SRTN-MS-IPED-APAE ;³HUMAP-EBSERH-UFMS E FAMED/UFMS

INTRODUÇÃO

A deficiência de biotinidase é uma condição rara identificada na triagem neonatal, cujo diagnóstico precoce é fundamental para reduzir complicações e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

- 

Doença genética rara e autossômica recessiva – deficiência da enzima que impede a reciclagem da biotina.
- 

Manifestações clínicas – convulsões, ataxia, hipotonia, alopecia e dermatite.
- 

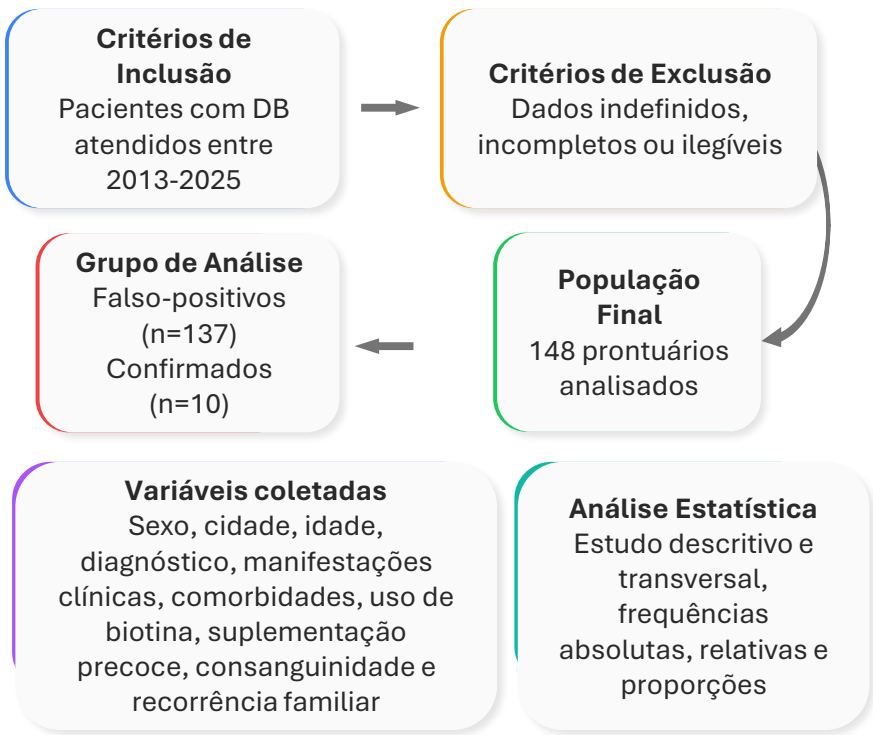
Triagem neonatal essencial – possibilita suplementação precoce com biotina, prevenindo complicações graves.

OBJETIVO

Analisar dados clínico-epidemiológicos de pacientes com suspeita de deficiência de biotinidase em Mato Grosso do Sul, diagnosticados por triagem neonatal. Avaliar manifestações clínicas, padrão geográfico, uso de biotina e fatores de risco associados, a fim de reforçar a importância do diagnóstico precoce e do acompanhamento contínuo.

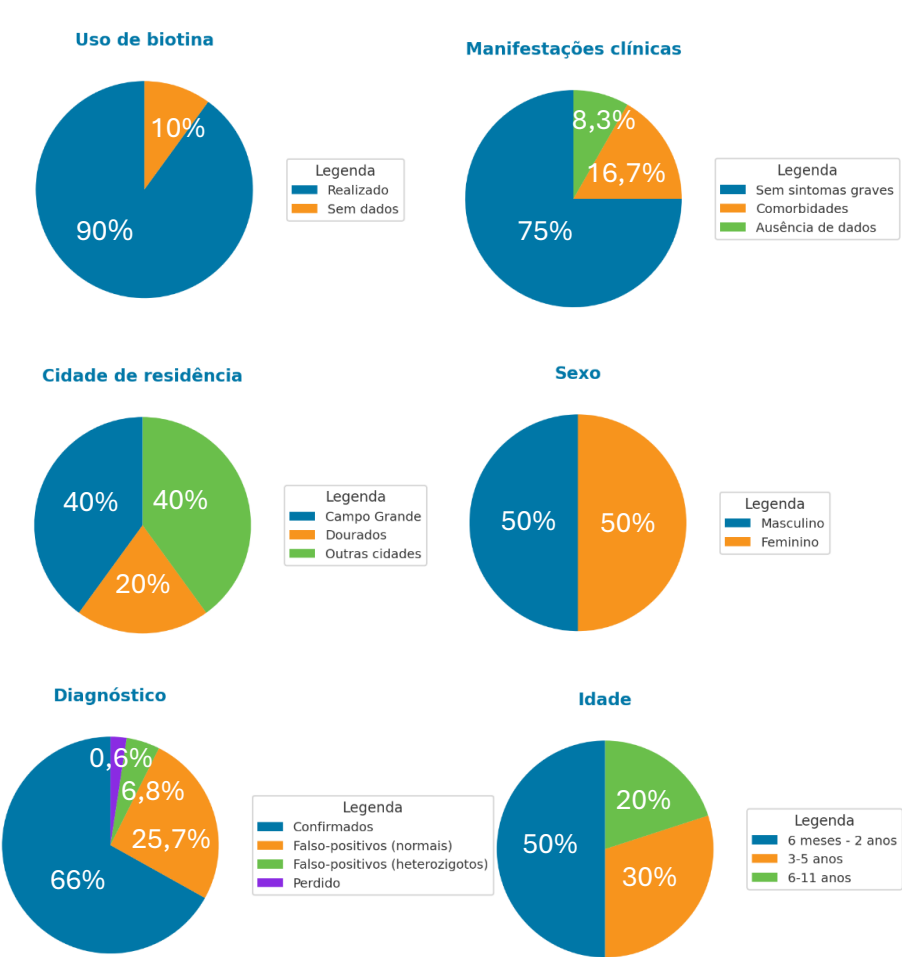
METODOLOGIA

A coleta de dados ocorreu no SRTN-IPED-APAE de Campo Grande-MS, referências estaduais em doenças genéticas.



RESULTADOS E DISCUSSÃO

A incidência da deficiência de biotinidase no Mato Grosso do Sul foi de 1 para cada 94 mil nascidos vivos. Dos 148 casos, 137 foram falso-positivos (99 heterozigotos e 38 normais), um perdido e dez confirmados, todos na forma parcial. Metade dos confirmados era do sexo masculino e metade do feminino; 40% residiam em Campo Grande, 20% em Dourados e os demais em outros municípios. A suplementação com biotina foi universal, exceto em um caso sem registro. Clinicamente, 90% não apresentaram alopecia, dermatite, ataxia ou hipotonia; crises convulsivas ocorreram em 20%, associadas a prematuridade e exposição materna ao álcool. Esses dados reforçam a relevância da triagem neonatal para o diagnóstico precoce, permitindo intervenção eficaz e redução da gravidade das manifestações.



CONCLUSÃO

O estudo evidencia o impacto positivo da triagem neonatal e da suplementação precoce no manejo da deficiência de biotinidase, sendo eficaz na prevenção de complicações graves e na promoção da qualidade de vida dos pacientes. Reforça-se a importância de programas de triagem neonatal e do seguimento clínico regular.

REFERÊNCIAS

MINISTÉRIO DA SAÚDE (Brasil). Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Deficiência de Biotinidase. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2018. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/pcdt/d/deficiencia-de-biotinidase/view>.
OMIM – Online Mendelian Inheritance in Man. Deficiency of Biotinidase. Entry 253260. Disponível em: <https://omim.org/entry/253260>.