

INCIDÊNCIA DA DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE NO ESTADO DE GOIÁS E O MANEJO DO TRATAMENTO PÓS DIAGNÓSTICO

Ana Paula Moreira Reis¹, Arthur Henrique Santos Veloso¹, Brenno de Melo Ramos¹, Vinícius Gomes Ribeiro Borges¹, Jorge Cecílio Daher²

¹Discente do curso de medicina do Centro Universitário UniEVANGÉLICA.

²Docente do curso de medicina do Centro Universitário UniEVANGÉLICA.

RESUMO

Criado em 2001 através da Portaria GM/MS nº822, o Programa Nacional de Triagem Neonatal - PNTN institui a triagem neonatal como uma ação preventiva que permite fazer o diagnóstico de diversas doenças congênitas ou infecciosas, dentre elas encontra-se a Deficiência de Biotinidase (DB). Essa deficiência se caracteriza por um erro inato do metabolismo com quadro clínico de ataxia, crise convulsiva, retardo mental, dermatites, alopecia e susceptibilidade a infecções. O tratamento com biotina é eficaz na prevenção de sintomas em crianças com Deficiência da Biotinidase, sendo altamente recomendada a todas as crianças com deficiência profunda. Assim, o presente trabalho tem como objetivos verificar a incidência da Deficiência de Biotinidase na população de recém-nascidos no Estado de Goiás no período de 01 de julho de 2013 a 30 de dezembro de 2014, bem como avaliar as características fenotípicas iniciais, o tratamento e a evolução do quadro clínico dos portadores encontrados desde o teste de triagem neonatal. Em suma, a importância da Deficiência da Biotinidase, apesar de ser uma doença rara e muito pouco conhecida, tem aumentado, sobretudo após a inclusão no teste de Triagem Neonatal. Dessa forma, é crucial que informações à respeito da sua incidência e da importância do tratamento precoce, sejam ofertadas à população de maneira geral e também aos profissionais de saúde.

Palavra Chave: Biotinidase