

Tratamento

O diagnóstico precoce da deficiência de biotinidase é possível pela realização do exame de triagem neonatal, conhecido como teste do pezinho.

O tratamento da deficiência de biotinidase consiste na ingestão oral da vitamina biotina, por toda a vida e exames periódicos para identificar possíveis sequelas na visão e na audição.



No Componente Especializado da Assistência Farmacêutica (CEAF) é disponibilizado o medicamento Biotina 2,5 mg para o tratamento.

PELA SUA SAÚDE:

1. LEIA AS INFORMAÇÕES DAS EMBALAGENS DOS MEDICAMENTOS.



2. SIGA AS INSTRUÇÕES DO SEU MÉDICO OU FARMACÊUTICO.



Horário de Assistência Farmacêutica:

Segunda à Sexta
das 07h00 às 17h00

Para maiores Informações procure o Farmacêutico.



Comissão de Atenção Farmacêutica
Farmácia do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica
SPDM – Associação Paulista para o Desenvolvimento da Medicina
2025

Farmácia de Medicamentos Especializados
SPDM - Associação Paulista para o Desenvolvimento da Medicina

COMISSÃO DE ATENÇÃO FARMACÊUTICA

DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE



Introdução

A deficiência de biotinidase é uma doença genética rara caracterizada pela deficiência da enzima biotinidase, que metaboliza a vitamina biotina.

Geralmente a condição se manifesta nos primeiros meses de vida. Se não tratada, a deficiência de biotinidase pode levar a danos sérios e irreversíveis ao cérebro e aos olhos, por exemplo.

A biotinidase é uma enzima responsável por reciclar a biotina presente nos alimentos, essas enzimas são importantes para o metabolismo de carboidratos, lipídios e proteínas.

Nos indivíduos com deficiência na atividade da enzima biotinidase, há falta de biotina livre, o que resulta em acúmulo de substâncias tóxicas em diferentes órgãos, levando aos sintomas da doença.



Causas

A deficiência de biotinidase é causada por alterações genéticas (mutações) nas duas cópias do gene BTB, responsável por produzir a enzima biotinidase. Assim, é uma doença genética com Padrão de herança autossômica recessiva.

Alguns indivíduos podem apresentar alterações genéticas diferentes em cada uma das cópias do gene BTB, apresentando heterozigose composta.

ou seja, indivíduos que possuem apenas uma cópia do gene BTB alterada, raramente manifestam algum sintoma, mas podem transmitir a mutação para os filhos.



Sintomas

Deficiência parcial de biotinidase:

É a forma mais branda da doença e ocorre quando a atividade da biotinidase é reduzida a uma quantidade entre 10% e 30% do normal. Indivíduos que não recebem tratamento e têm a deficiência parcial da enzima podem apresentar qualquer um dos sintomas presentes na forma grave da doença, porém as manifestações costumam ser brandas e aparecem em momentos de estresse do organismo, como durante infecções.

Deficiência profunda de biotinidase:

Ocorre quando a atividade da biotinidase é reduzida para menos de 10% do normal (considerando o limite inferior de referência para indivíduos não portadores de deficiência de biotinidase). É a forma mais grave da doença e pode causar sintomas como:

Principais sintomas da Deficiência de biotinidase*



*Na forma grave e em alguns casos da forma mais branda da doença