

BIOTINIDASE NEONATAL

CBHPM 4.03.06.48-8

AMB 28.06.264-7/99

Sinonímia:

Biotinidase neonatal. BD. Amidoidrolase biotinidase. Biotina-amido-amidoidrolase. EC 3.5.1.12

Fisiologia:

A deficiência de Biotinidase é uma deficiência enzimática hereditária autossômica recessiva que acomete 1 em cada 72.000 a 126.000 nascimentos vivos. É predominante em brancos e sua maior incidência mundial é em franco-canadenses.

É uma hidrolase que cinde a biotina dos peptídeos biocitina e biotinil.

Os sintomas podem se apresentar desde 2 semanas de vida até 12 anos. A idade média da ocorrência é entre 5 a 6 meses. Os pacientes apresentam cetoacidose metabólica e acidemia orgânica, sintomas neurológicos e cutâneos, convulsões mioclônicas, hipotonia, dermatite seborrêica ou atópica, alopecia parcial ou completa e conjuntivite. Podem também apresentar ataxia, hipoacusia, atrofia óptica e anormalidades de desenvolvimento.

Material Biológico:

Sangue em papel de filtro (teste do pezinho).

Coleta:

Gotas de sangue total em papel de filtro. Não sobrepor as gotas de sangue uma em cima da outra, mas sim, uma ao lado da outra. Coletar as amostras entre 48 horas a 5 dias de nascido. Não ordenhar o local da punção.

Armazenamento:

Até 72 horas à temperatura ambiente. Para prazos maiores, até 60 dias, congelar a -20°C. Não estocar em freezer tipo frost-free.

Valor Normal:

Ausência da Deficiência de Biotinidase

Preparo do Paciente:

Jejum não necessário. Após assepsia local com álcool 70°GL, secar e proceder à punção do calcanhar com lanceta estéril, não penetrando mais de 2 mm. Limpar a primeira gota com algodão seco e depois coletar as demais gotas de sangue diretamente no papel de filtro S&S 903*, preenchendo totalmente os círculos. Deixar secar a amostra de pé, ao ar livre, durante ao menos 3 horas, à temperatura ambiente e ao abrigo da luz.

Obs.: no caso de uma veia qualquer ter sido puncionada, gotas do sangue podem ser aplicadas diretamente da seringa no papel de filtro, não havendo necessidade de puncionar o calcanhar.

* Papel Schleicher & Schuell 903.

Interferentes:

Sangue coletado com EDTA não é aceitável.

Círculos não preenchidos uniformemente com sangue.

Interpretação:

Útil para a detecção neonatal da deficiência de Biotinidase.

Sitiografia:

E-mail do autor: ciriades@yahoo.com

<http://www.chem.qmul.ac.uk/iubmb/enzyme/EC3/5/1/12.html>