



DEFICIÊNCIA DE

**BIOTINIDASE**

## **PARTICIPANTES**

ALICE MACHADO MELO  
ANNE CAROLINE NEVES GERALDO  
BEATRIZ SOUZA BRAGA  
FERNANDA TOMAS DE GODOI  
ISABELARODRIGUES MEDEIROS  
MARIA EDUARDA BARRETO  
NATÁLIA FURTADO MATOS

## **ORIENTAÇÃO**

JOSÉ RENATO ROSA CUSSIOL  
VINICIUS GOULART NARDELLI





# TÓPICOS

**01**

**O QUE É DEFICIÊNCIA  
DE BIOTINIDASE?**

**02**

**SINTOMAS**

**03**

**TRATAMENTO**

**04**

**REFERÊNCIAS  
BIBLIOGRÁFICAS**



# DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE

Consiste na deficiência de uma enzima chamada biotinidase. Essa doença é um erro inato do metabolismo de origem genética, causada por alterações no gene *BTD* (fornece informações para a produção da enzima) e é diagnosticada no teste do pezinho.

**MAS O QUE É  
UMA ENZIMA?**



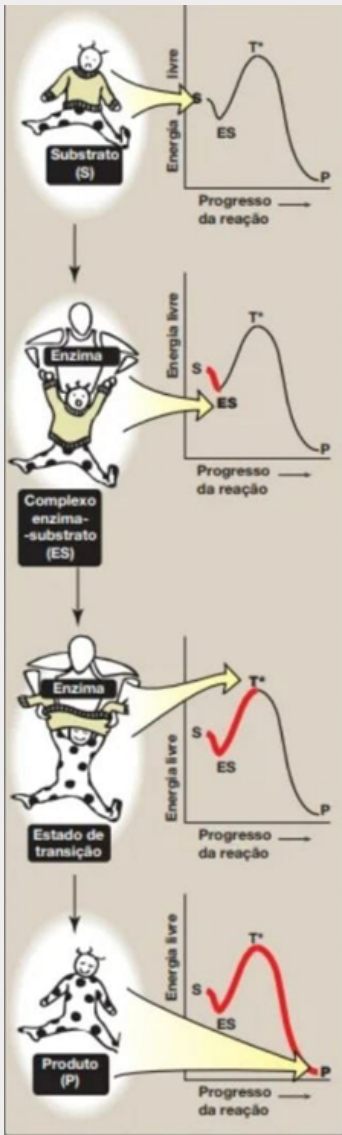
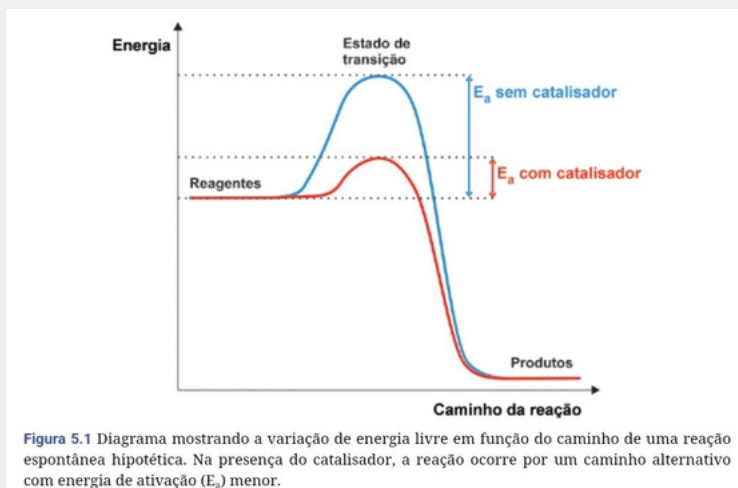


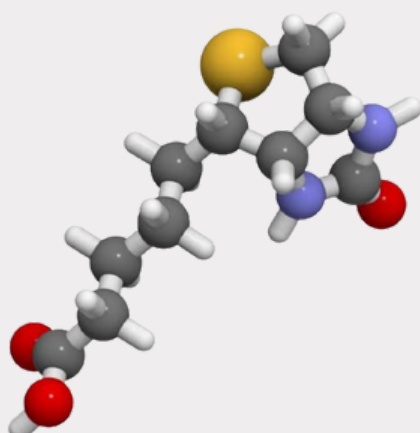
Figura 5.5  
Representação esquemática de mudanças energéticas que acompanham a formação do complexo enzima-substrato (ES) e a subsequente formação de um estado de transição.

Enzima é uma proteína que é responsável por **aumentar a velocidade** de reação do nosso corpo. Essa proteína se liga a um composto, seu substrato, e então age acelerando o processo de transformação dele dentro do organismo. As enzimas são importantes, porque existem muitas reações químicas acontecendo a cada segundo que mantêm o **funcionamento eficiente** do corpo humano.

**Mas como elas são capazes de acelerar uma reação? É simples, pense em uma montanha muito alta e como seria difícil subir e descer ela inteira, mas se fosse instalada um túnel por dentro seria muito mais fácil atravessar essa mesma montanha. A enzima age como se fosse um túnel, ela faz com que a reação percorra um caminho diferente e que precisa de menos energia e dessa forma a reação é mais rápida.**



## **UM EXEMPLO DE ENZIMA É A BIOTINIDASE**



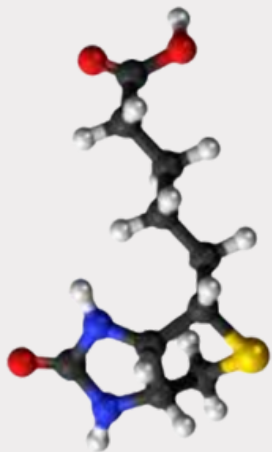
Biotinidase serve para **facilitar** que uma reação ocorra. Mas o que exatamente ela faz? Essa enzima separa e libera a biotina dos alimentos ingeridos e então o que é produzido nessas reações ajuda outras enzimas a quebrar açúcares, proteínas e gorduras.

**COM ISSO DEU  
PARA PERCEBER A  
IMPORTÂNCIA DESSA  
ENZIMA, CERTO?**



# O QUE É BIOTINA?

A biotina é a **vitamina B7**. Ela serve para **metabolizar gorduras, carboidratos e proteínas** dos alimentos ingeridos e transformar tudo isso em energia. Ela é mais conhecida pelo seu **papel fortalecedor das unhas e cabelos**. Além disso, é um nutriente importante na gestação e redução da glicose no sangue.

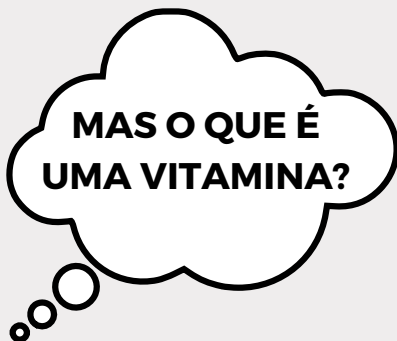


## ONDE ELA É ENCONTRADA?

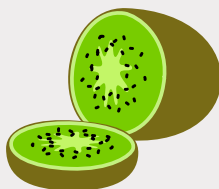
Os principais alimentos fontes de biotina são: **carnes** (especialmente o fígado de boi cozido), **peixes** (salmão e atum); **ovos inteiros e cozidos**, **sementes de girassol**, **batata doce cozida**, **amêndoas**, **nozes** e **amendoim**, **espinafre cozido**, **brócolis fresco**, **leite**, **iogurte**, **aveia**, **banana**.







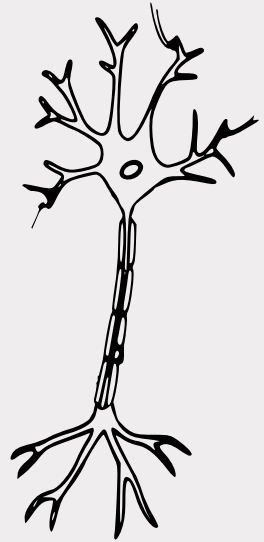
As vitaminas são **moléculas orgânicas** necessárias para o bom funcionamento do organismo. Elas atuam como catalisadores, ou seja, aceleram as reações. A sua falta prejudica a efetividade das funções vitais do nosso corpo. Por isso, é importante manter uma dieta saudável com frutas, vegetais, proteínas e grãos.



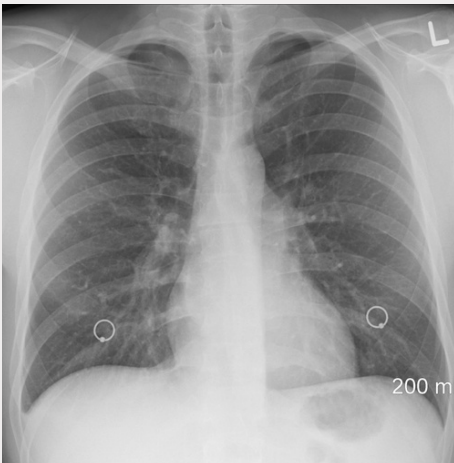
# SINTOMAS

- **Atraso no desenvolvimento**
- **Fraqueza muscular** mesmo em repouso
- **Crises epilépticas** (perturbação no processo de comunicação entre os **neurônios**. Essas perturbações podem envolver espasmos, movimentos bruscos e perda de consciência.

OBS: VOCÊ SABE O QUE SÃO NEURÔNIOS? SÃO CÉLULAS QUE TRANSMITEM OS IMPULSOS NERVOSOS AO CÉREBRO E SÃO RESPONSÁVEIS POR TODOS OS ESTÍMULOS SENSORIAIS E MOTORES DO NOSSO CORPO.



- **Rash cutâneo** (Surto temporário de manchas cutâneas (na pele) vermelhas, escamosas, com prurido (coceira) e, possivelmente, com bolhas ou vergões (arranhões).
- **Infecções de pele**
- **Ataxia** (Equilíbrio ou coordenação motora prejudicados, ou seja, dificuldades ao realizar movimentos desejados, por exemplo: levantar ou mesmo erguer um garfo para se alimentar).
- **Problemas respiratórios**



- **Letargia** (estado de cansaço que envolve diminuição da energia, da capacidade mental e da motivação).
- **Alopécia** (Perda de cabelo ou de pelos de outras partes do corpo.)

## POR QUE A DEFICIÊNCIA DE BIOTINA GERA PERDA DE CABELO?

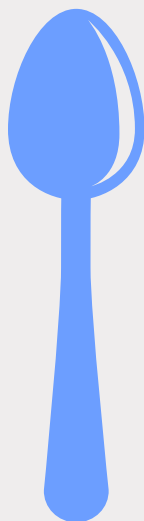


A biotina é importante para a **formação de queratina**, proteína que faz parte das estruturas do cabelo e das unhas. Portanto, quando há carência de biotina, os cabelos e unhas tornam-se mais frágeis e quebradiços

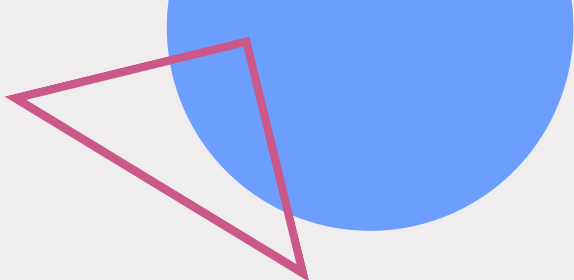
# 03

## TRATAMENTO

O tratamento medicamentoso consiste na **ingestão oral** da vitamina biotina por toda a vida, e deve ser iniciado na primeira consulta médica, antes mesmo da confirmação do diagnóstico.



Em lactentes e pré-escolares, o conteúdo deve ser amassado em uma colher conjuntamente com leite materno, ou uma fórmula adicional, “lavando” a colher com esse leite para que posteriormente a criança receba o medicamento.



**MAS FIQUE TRANQUILO, TODA A MEDICAÇÃO E O TESTE DO PEZINHO SÃO DISPONIBILIZADOS GRATUITAMENTE NO SUS!**

E se quiser saber mais sobre o assunto acesse:

[Deficiência de Biotinidase \(DB\) - Ministério da Saúde](#)

[Deficiência de Biotinase - NUPAD](#)

[Triagem neonatal : deficiência de biotinidase - Biblioteca Virtual em Saúde](#)





**OBRIGADA PELA  
ATENÇÃO E ATÉ A  
PRÓXIMA !**



# REFERÊNCIAS

- Wolf B. Biotinidase Deficiency. 2000 Mar 24 [Updated 2016 Jun 9]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. Available from : <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1322/>
- Strovel, E., Cowan, T., Scott, A. et al. Laboratory diagnosis of biotinidase deficiency, 2017 update: a technical standard and guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics. Genet Med 19, 1079 (2017).
- BASTOS DE MARIA, Carlos Alberto. Bioquímica básica. Editora Interciência 2014 306 p ISBN 9788571933248.
- FERRIER, Denise R. Bioquímica ilustrada. 7. Porto Alegre ArtMed 2018 1 recurso online ISBN 9788582714867.
- Banco de imagens gratuitas PEXELS
- Banco de imagens gratuito PIXBAY
- Banco de imagens gratuito CANVA
- NELSON, David L. Princípios de bioquímica de Lehninger. 7. Porto Alegre ArtMed 2018 1 recurso online ISBN 9788582715345.



## VIDEO DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE

