

DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE (DB)	
Portaria Conjunta SAS/SCTIE/MS nº 13 – 04/05/2018	
Medicamento	BIOTINA
CID 10	E88.9
Apresentação	2,5 mg (cápsulas)
Inclusão	<p>Pacientes com diagnóstico de DB confirmado por medida plasmática da atividade enzimática da biotinidase (teste laboratorial) e com atividade residual inferior a 30% da atividade normal (DB leve ou grave), caracterizadas por:</p> <p>→ DB Leve: 10%-30% da média da atividade sérica normal de biotinidase (em relação ao controle do padrão laboratorial);</p> <p>→ DB Grave: menos de 10% da média da atividade sérica normal de biotinidase (em relação ao controle do padrão laboratorial).</p> <p>Pacientes com resultados da triagem neonatal alterados serão classificados como suspeitos até a confirmação ou não do diagnóstico, o qual será estabelecido a partir da determinação quantitativa da atividade sérica de biotinidase.</p>
Anexos Obrigatórios	<p>→ DB Leve ou Grave:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Exame laboratorial: determinação quantitativa plasmática da atividade enzimática da biotinidase por método colorimétrico ou fluorimétrico. <p>→ Casos suspeitos:</p> <ul style="list-style-type: none"> - <u>Para abertura do processo:</u> cópia de 2 resultados de exame do teste do pezinho com alteração da enzima biotinidase (parcial ou total); E - <u>Para a 1ª renovação (após 6 meses):</u> Exame laboratorial: determinação quantitativa plasmática da atividade enzimática da biotinidase por método colorimétrico ou fluorimétrico; OU - <u>Para abertura do processo:</u> Análise de DNA (pesquisa de mutações) → restrito a casos especiais quando há necessidade de elucidação diagnóstica em resultados enzimáticos contraditórios ou diagnóstico pré-natal, por exemplo. <p>Observação: A 1ª renovação de casos suspeitos, na qual deve ser anexado cópia de exame laboratorial de determinação quantitativa plasmática da atividade enzimática da biotinidase por método colorimétrico ou fluorimétrico, deverá ser encaminhada à DIAF para avaliação central.</p>
Administração	<p>→ DB Leve: dose inicial 5 mg/dia (independentemente do peso corporal);</p> <p>→ DB Grave: dose inicial 10 mg/dia (independentemente do peso corporal);</p> <p>→ Caso suspeito: dose inicial 10 mg/dia (independentemente do peso corporal).</p> <p>AUMENTO DE DOSE:</p> <p>Para casos sem resposta com a dose-padrão ou com exacerbações da doença, o que raramente ocorre, doses maiores (até 20 mg/dia) podem ser utilizadas em serviços de referência, entre eles o de triagem neonatal. As solicitações de aumento de dose (até 20 mg/dia) deverão ser encaminhados para avaliação central da DIAF.</p>
Prescrição Máxima Mensal	248 cápsulas
Monitoramento	<p>→ Aconselhamento genético;</p> <p>→ O acompanhamento clínico ambulatorial deve ser mensal até que haja remissão completa do quadro clínico, sendo feito após o controle total dos sintomas trimestralmente durante o primeiro ano de vida, semestralmente entre 1-5 anos e anualmente após os 5 anos;</p> <p>→ Os pacientes diagnosticados ainda assintomáticos devem fazer avaliação audiológica e oftalmológica a cada 2 anos até os 16 anos de vida. Naqueles cujo diagnóstico foi estabelecido já com essas manifestações, as avaliações de monitorização devem ocorrer pelo menos anualmente até os 16 anos de vida.</p>

Monitoramento (continuação)	Após essa idade, as avaliações podem manter-se bianuais ou conforme a sintomatologia.
Exclusão	Apresentar hipersensibilidade ao fármaco ou aos componentes da fórmula. Casos suspeitos que não apresentarem confirmação de deficiência de biotinidase.
Tempo de Tratamento	O tratamento deverá ser mantido por toda a vida, não havendo indicação de redução de dose, mesmo após a melhora clínica ou a remissão completa dos sintomas.
Validade dos Exames	Indeterminada.
Especialidade Médica	Não especificada no PCDT a especialidade médica necessária.
Renovação	<p>→ DB LEVe e DB Grave</p> <ul style="list-style-type: none"> - LME; - Receita médica. <p>→ Casos suspeitos:</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ <u>1ª renovação (após 6 meses da abertura do processo):</u> <ul style="list-style-type: none"> - LME; - Receita médica; - Exame laboratorial: determinação quantitativa plasmática da atividade enzimática da biotinidase por método colorimétrico ou fluorimétrico. ➤ <u>Demais renovações:</u> <ul style="list-style-type: none"> - LME; - receita médica.
Adequação	<ul style="list-style-type: none"> - LME; - Receita médica; - Laudo médico justificando a necessidade de aumento de dose; - Exames comprobatórios (se necessário).
<p>Observações:</p> <p>O aconselhamento genético e o atendimento dos casos devem ser realizados conforme o estabelecido pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal do Ministério da Saúde.</p> <p>Na análise dos resultados, é importante atentar para fatores responsáveis por resultados de testes falso-positivos (como prematuridade, doença hepática, icterícia e fatores ambientais e técnicos – sendo necessários cuidados com a coleta, a conservação da amostra, o tempo de processamento, o transporte, etc.) e falso-negativos (como uso de sulfonamidas e transfusão de hemoderivados).</p> <p>Gestantes com DB parecem não apresentar aumento de risco significativo de malformações fetais, sendo indicado o tratamento com biotina em gestantes com DB.</p>	
<p>CID-10:</p> <p>E88.9 Distúrbio metabólico não especificado.</p>	

DIAF
Diretoria de Assistência
Farmacêutica