

Trabalho apresentado no 13º CBCENF

Título: ASPECTOS CLÍNICOS E TERAPÊUTICOS PECULIARES A DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE: DESCRIÇÃO DE UM ESTUDO BIBLIOGRÁFICO

Relatoria: INGRID MIKAELA MOREIRA DE OLIVEIRA
Jamelson dos Santos Pereira

Autores: Aryanderson de Carvalho Elói
Yasmine Soraya Marinho de Lima
José Hoffmann Santana da Macena

Modalidade: Pôster

Área: Ensino e pesquisa

Tipo: Pesquisa

Resumo:

Os erros inatos do metabolismo são patologias determinadas geneticamente que denotam por um defeito enzimático específico que acarreta o bloqueio de uma determinada via metabólica. Nesse sentido a biotina que se configura como uma vitamina do complexo B, cuja ação fisiológica está atrelada a biotinidase, uma glicoproteína monomérica que desempenha o papel de degradar suas moléculas, acarretando assim na formação de um composto denominado biotina livre, essencial ao adequado metabolismo dos carboidratos, lipídios e proteínas a nível intestinal. Com base nessa prerrogativa questionar-se: Quais as manifestações clínicas pertinentes à deficiência de biotinidase? Quais os aspectos terapêuticos relacionados a essa desordem genética? Almejou-se caracterizar os aspectos clínicos relacionados à deficiência de biotinidase, ademais elucidar acerca da conduta terapêutica pertinente. Trata-se de um estudo bibliográfico, efetuado através de livro-texto e levantamento de artigos científicos na base de dados eletrônicos: BIREME e SCIELO. Para tal utilizou-se os descritores, a saber: Biotina; Erros inatos do metabolismo; Neuropatia óptica. Foram incluídos os artigos dos últimos cinco anos, tendo como critérios de exclusão: idioma estrangeiro e incompatibilidade com o tema em foco. A técnica utilizada foi à análise da bibliografia encontrada, que compreende a leitura, seleção, fichamento e arquivo dos tópicos de interesse para a pesquisa em pauta, em que se empregou no estudo um total de trinta manuscritos. O quadro clínico revela-se com o surgimento de acidose metabólico-respiratória associada à hipotonia, rash cutâneo, ataxia, conjuntivite, infecções crônicas, perda da audição, hiperventilação e apnéia. Diante disso ao processo diagnóstico classifica-se o grau de deficiência enzimática como parcial ou total, em que cuja intervenção terapêutica ao primeiro refere-se à administração de biotina sintética 2,5 -5 mg semana por via oral. Por outro lado frente à deficiência absoluta, administra-se por via oral 10- 20 mg diárias de biotina mediante a identificação do quadro clínico e bioquímico, com manutenção da terapia por todo o decorrer da vida. Contudo o que instigou os estudantes a realização do estudo partiu da inexistência de disciplinas relacionadas às ciências genéticas na grade curricular de enfermagem da IES a que pertencem, mas a ausência de encontros científicos pertinentes a esfera da Enfermagem que primem à discussão da temática.