

Contribuições da Consulta Pública - PCDT - PCDT de Deficiência de Biotinidase - CONITEC

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?	Referência
05/05/2017	Instituição de ensino	Concordo parcialmente da recomendação preliminar	Sim, Inclusão do estudo molecular para Deficiência de Biotinidase para os pacientes com exame de atividade enzimática positiva.		Clique aqui
05/05/2017	Profissional de saúde	Concordo totalmente com a recomendação preliminar	Não	Absolutamente necessária a recomendação, pois há historicamente inúmeros casos que ocorriam antes da triagem neonatal incluir a deficiência de biotinidase. A consistência no tratamento e adesão a utilização do complemento deve ser acompanhada de conscientização da família.	
08/05/2017	Instituição de saúde	Concordo parcialmente da recomendação preliminar	Sim, 1. Trocar a nomenclatura de deficiência de biotinidase total para deficiência de biotinidase profunda como está nos artigos internacionais como na referência (Ref.1 - Kury et al 2016). 2. Discussão da necessidade de biologia molecular: Como muito bem argumentado e justificado neste PCDT, a biotinidase é uma enzima termolábil, mesmo com todo o cuidado na hora da coleta na APAE DE SÃO PAULO, armazenamento da amostra em gelo seco e imediata extração do plasma, evidenciamos queda da atividade de biotinidase até 25% em casos de homozigose da mutação mais comum na deficiência parcial, a D444H e sabemos que esse genótipo não oferece risco de sintomas aos pacientes e portanto, não necessita de tratamento. Dessa forma, acho extremamente importante para o diagnóstico confirmatório acurado de deficiência de biotinidase a dosagem de atividade da biotinidase no plasma + análise concomitante de biologia molecular em TODOS os casos de DB para redução dos números de falsos-positivos e favorecimento do aconselhamento genético assertivo.	Desde novembro de 2013, com a instituição da triagem neonatal para biotinidase no estado de São Paulo, que o tratamento da deficiência de biotinidase tem sido oferecido pelos serviços médicos especializados. No entanto, até o momento o fármaco biotina não está disponível gratuitamente o que tem grande impacto em algumas famílias acompanhadas na APAE de SÃO PAULO. Dessa forma, gostaria de sugerir uma proposta de apresentação do medicamento diferente do proposto pelo PCDT. Oferecer cápsulas de 5mg e 10mg – para facilitar a administração do fármaco biotina. Atualmente a APAE DE SÃO PAULO preconiza o tratamento com dose única diária de biotina 10mg para os casos de DB parcial e profunda, evitando assim equívocos nas classificações da doença e dose indicada (Kury et al 2016).	Clique aqui
09/05/2017	Instituição de saúde	Discordo parcialmente da recomendação preliminar	Sim, Sobre a necessidade da realização de análise por biologia molecular concomitante à análise plasmática nos casos de atividade limítrofe e profunda da biotinidase.	não	Clique aqui

Dt. contrib.	Contribuiu como	O que você achou desta proposta de protocolo ou diretriz?	Você gostaria de alterar ou incluir alguma informação ao texto? Qual(is)	Gostaria de comentar sobre algum outro aspecto?	Referência
15/05/2017	Profissional de saúde	Concordo parcialmente da recomendação preliminar	Sim, Item 7, sobre DNA, deveria ser disponibilizado para todos os casos de deficiência profunda e para diferenciar casos de deficiência parcial e heterozigoze; estudos com pacientes brasileiros têm demonstrado alguma correlação genótipo-fenótipo, com variantes que atenuam o quadro clínico; podemos estar tratando desnecessariamente pacientes com variantes e heterozigotos;Fármaco: cápsulas de biotina deveriam ter pelo menos 5 mg; ideal cápsulas de 5 e 10 mg;Se houver suspeita de não adesão ao tratamento, ácidos orgânicos urinários devem fazer parte da monitorização;Exames confirmatórios devem ser realizados logo após a triagem e se alterados, repetido em 3 meses para verificar se não há quadro transitório por imaturidade enzimática.	Garantir toda linha de cuidados para os pacientes, seguimento ambulatorial, monitorização, exames, avaliação oftalmológica e auditiva e fornecimento de medicamento.	