



SENADO FEDERAL
SUBCOMISSÃO PERMANENTE DE PROMOÇÃO, ACOMPANHAMENTO
E DEFESA DA SAÚDE

AUDIÊNCIA PÚBLICA
SOBRE A DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE, COM A PRESENÇA DO
DR. BARRY WOLF
ATENDENDO AO REQUERIMENTO Nº 36, DE 2005, DE AUTORIA
DO SENADO FLÁVIO ARNS.
EM 10/11/2005

Audiência pública, realizada na Subcomissão Permanente de Promoção, Acompanhamento e Defesa da Saúde, da Comissão de Assuntos Sociais, em 10 de novembro de 2005, para atender ao Requerimento nº 36, de 2005-CAS, de autoria do Senador FLÁVIO ARNS, com o objetivo de abordar a *deficiência de biotinidase*.

A audiência – promovida pela Subcomissão Permanente de Promoção, Acompanhamento e Defesa da Saúde (CASPROMO) e presidida pelo Senador Augusto Botelho – realizou-se no dia 10 de novembro de 2005, na sala da Comissão de Assuntos Sociais do Senado Federal (CAS), para atender ao Requerimento nº 36, de 2005-CAS, de autoria do Senador Flávio Arns, com o intuito de abordar a *deficiência de biotinidase*.

O tema foi apresentado pelo depoente convidado, Dr. Barry Wolf, médico e cientista americano, descobridor da doença, a qual constitui uma desordem metabólica, de caráter autossômico recessivo, em que o doente não produz quantidades adequadas de

biotinidase, enzima necessária para quebrar os alimentos e liberar deles a biotina, vitamina do complexo B necessária a diversas funções vitais do organismo.

Palestra do Dr. Barry Wolf

O convidado proferiu palestra cujo título em inglês pode ser traduzido como *Deficiência de biotinidase: triagem neonatal de uma forma evitável de retardo mental*.

Nessa palestra audiovisual, o especialista explicou o que é a biotina, mostrou o ciclo dessa vitamina e o papel que a biotinidase exerce nele, apresentou as características clínicas da doença, esclareceu que o diagnóstico é feito a partir da medição da atividade da enzima no sangue (um teste *simples, barato e definitivo*) e afirmou que o tratamento é feito por meio de uma dose oral diária da vitamina, a um custo anual de aproximadamente duzentos dólares (ou quatrocentos e quarenta e dois reais).

Em seguida, após mostrar diversas imagens de crianças portadoras da doença antes e após iniciarem o tratamento, o Dr. Barry Wolf defendeu as razões pelas quais se deve fazer a triagem neonatal: a doença pode resultar em déficit neurológico irreversível; as crianças geralmente não apresentam os sintomas logo após o nascimento, e, sim, somente com vários meses de idade; a doença pode ser efetivamente tratada por meio de uma terapia barata e sem efeitos colaterais; os sintomas podem ser efetivamente prevenidos com o tratamento; o método de diagnóstico é o mais barato entre todos os exames de triagem neonatal (cerca de vinte e cinco centavos de dólar ou cinquenta e cinco centavos de real).

O palestrante, então, apresentou informações sobre um projeto piloto para a triagem neonatal da doença conduzido no Rio Grande do Sul por instituições daquele Estado em parceria com um centro médico e uma universidade dos EUA. Nessa parte da palestra, o médico informou que os dados desse projeto piloto vêm mostrando que existe uma maior incidência da doença no Brasil: cerca de um portador para cada dezessete mil crianças triadas, enquanto nos EUA o índice é de um para cada sessenta mil.

O item seguinte da apresentação mostrou os benefícios da triagem neonatal da deficiência de biotinidase: elimina a necessidade de assistência clínica ou hospitalar intensiva; elimina a necessidade de exames diagnósticos laboratoriais e de imagem; elimina a necessidade de vários tipos de cuidados de suporte para uma criança com deficiência (escolas especiais, serviços assistenciais, etc); economiza despesas com cuidados de saúde por toda a vida; possibilita que as crianças se desenvolvam como cidadãos normais e produtivos.

Em seguida, o cientista apresentou dados sobre a triagem neonatal da doença nos EUA e no mundo. Por fim, ele concluiu a palestra com a afirmação de que *se alguém tiver de ter uma doença metabólica congênita, a deficiência de biotinidase é aquela que se deve ter.*

Perguntas ao palestrante

Nessa audiência, excepcionalmente, foi também permitida a manifestação das pessoas presentes. O palestrante, então, respondeu às perguntas formuladas tanto por elas quanto pelos senadores participantes.

A primeira pergunta foi sobre a importância do teste do pezinho. O cientista respondeu que os seus custos são totalmente justificáveis, pois as despesas com o tratamento dos portadores de seqüelas decorrentes de doenças não diagnosticadas cobrem muitos anos de triagem neonatal.

Em seguida, foi perguntado a ele se uma criança diagnosticada pela triagem neonatal como portadora da deficiência de biotinidase poderia ter sintomas da doença em alguma época. O médico esclareceu que as crianças adequadamente tratadas – com uma dose diária da vitamina – nunca desenvolvem os sintomas. Ele relatou que já viu casos de adolescentes que, por não acreditarem que são doentes, em virtude de nunca terem apresentado qualquer sintoma, interrompem o tratamento e passam a ter manifestações da doença, e essas perduram até eles recomeçarem a tomar a biotina.

As perguntas seguintes foram:

- sobre os sintomas que podem aparecer em crianças que não foram testadas (tópico que já havia sido abordado na palestra);
- sobre a ocorrência de falso negativo ou falso positivo, respondida pelo palestrante com a informação de que, entre os exames da triagem neonatal, a dosagem da biotinidase é o que fornece menos resultados falsos (cerca de um para um milhão);
- se o exame pode ser feito no líquido amniótico, à qual o cientista respondeu que “sim”, mas que isso não vem sendo feito rotineiramente em virtude de não haver qualquer razão que torne necessária a realização do teste antes do nascimento, sobretudo quando se sabe que os exames do líquido amniótico e do vilo corial podem trazer riscos para a gestação;
- se o teste é feito no Brasil, oportunidade em que o médico ressaltou os dados de sua palestra sobre o projeto piloto no Rio Grande do Sul;
- se as crianças com sintomas já apresentam seqüelas; o palestrante, em sua resposta, assinalou que depende da rapidez do diagnóstico e que é comum os médicos não estarem familiarizados com o quadro da doença, o que pode retardar tal diagnóstico; ele enfatizou também a grande variedade de manifestações e de formas de evolução do quadro clínico, pois algumas crianças, mesmo com diagnóstico tardio, têm os sintomas totalmente revertidos, sem seqüelas, enquanto outras podem até morrer em decorrência da doença;
- se nos EUA há incentivo para o teste do pezinho e como o Senado Federal poderia atuar, respondida com a informação de que, nos EUA, faz-se a triagem de trinta doenças por meio da espectrografia de massa, que é um exame muito caro; em contrapartida, o teste da biotinidase, feito manualmente, por colorimetria, é muito barato;

- qual seria a razão para a maior incidência da deficiência de biotinidase no Brasil; o cientista mencionou a informação de que na Arábia Saudita e na Tunísia essa incidência é muito alta em decorrência da grande frequência de casamentos consangüíneos; no entanto, ele não soube informar as razões para a incidência no Brasil ser maior que o índice nos EUA e enfatizou a necessidade de serem feitas mais pesquisas a esse respeito;
- quantas pessoas já foram diagnosticadas no Brasil como portadoras da doença, qual o custo do exame e qual o custo do tratamento dessas pessoas.

Ressalte-se que, para esta última pergunta, a mãe de uma criança portadora da doença forneceu as seguintes informações: não haveria maiores custos para o exame ser incluído na triagem neonatal que já é feita em alguns Estados da Federação, pois seria necessário apenas adquirir um único reagente, de baixo preço; o custo mensal do tratamento de sua filha é de doze reais; no Estado do Paraná, onde o exame faz parte da triagem neonatal há cinco anos, existem quarenta crianças em tratamento; e, por fim, no Brasil, estima-se que ocorram muitas mortes de crianças com deficiência de biotinidase não diagnosticada, pela falta de familiaridade dos médicos com essa doença.

Considerações finais

Ao término das perguntas e respostas, o Senador Augusto Botelho permitiu que os Senadores presentes apresentassem suas considerações finais e, em seguida, encerrou a audiência com um agradecimento ao Dr. Barry Wolf.