

Preparo do exame

BIOTINIDASE

OUTROS NOMES:

BIOTINIDASE, DETERMINACAO DA ATIVIDADE PLASMATICA
CONVULSOES, BIOTINIDASE
PESQUISA DE DEFICIENCIA DA BIOTINIDASE

INTERPRETAÇÃO

Esse exame é útil para o diagnóstico de deficiência de biotinidase, um erro inato do metabolismo. A biotina é uma vitamina necessária para o funcionamento adequado das quatro carboxilases: piruvato carboxilase, propionil-CoA carboxilase, betametilmcrotonil-CoA carboxilase e acetil-CoA carboxilase. Essas enzimas participam da gluconeogênese, ou seja, da síntese de ácidos graxos e do catabolismo de certos aminoácidos. A enzima ativa é produzida com a ligação covalente da biotina às carboxilases. A biotinidase responde pela recuperação da biotina, liberando-a da ligação com as carboxilases quando elas são degradadas. A deficiência da atividade da biotinidase leva o indivíduo a aumentar a excreção urinária de biotina ligada a um resíduo de aminoácido, o que ocasiona deficiência de biotina e conseqüentes defeitos na função de múltiplas carboxilases. Essa condição ocasiona quadro variável, que inclui convulsões, hipotonia, ataxia, perda auditiva, atrofia óptica, rash cutâneo e alopecia. Pode ainda ocorrer deficiência B imunológica, com propensão a infecção por fungos. Do ponto de vista bioquímico, observa-se também acidúria orgânica e acidose metabólica. O tratamento é bastante eficaz e consiste em suplementação oral de biotina. Uma atividade abaixo de 3,5 U/L sugere deficiência de biotinidase, que pode ser parcial ou completa.

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue

Jejum de 4 horas.

O cliente não deve ingerir bebida alcoólica nas 24 horas que antecedem o exame.

Anotar medicamentos dos últimos 7 dias.

HORÁRIO DE COLETA

Segunda a Sexta: das 6:00 às 11:00 horas.

Sábado: das 6:00 às 10:00 horas.

IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteirinha do convênio, RG ou CPF ou CNH.

Menor de 18 anos deverá estar acompanhado do responsável legal, com documento de identificação de ambos.

Confira o folder de atendimento ao paciente do Centro Médico [clikando aqui](#).

Em casos de dúvidas entre em contato por um de nossos canais de atendimento.