

Albinismo oculocutâneo: uma condição causada por um defeito do processo de síntese e de distribuição da melanina

Guilherme Parmigiani Bobsin, Raquel dos Santos Ramos, Esther Rodrigues Rocha Alves, Julia Cachafeiro Réquia, Giulia Righetti Tuppini Vargas, Ana Luíza Kolling Konopka, Valberto Sanha, Thais Vanessa Salvador, Victória Porcher Simioni, Tatiane Andressa Gasparetto, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa

¹Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA); ² Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCMPA)

INTRODUÇÃO

O albinismo é uma doença genética herança autossômica recessiva, que ocorre por disfunção dos melanócitos. Indivíduos com essa doença possuem uma menor proteção contra os raios ultravioleta, sendo mais vulneráveis a queimaduras solares, lesões de pele e câncer. Nosso objetivo foi descrever os achados clínicos de uma paciente com albinismo oculocutâneo.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente do sexo feminino, branca e filha de pais não consanguíneos. Nasceu a termo, de parto normal e sem intercorrências. Aos 15 dias de vida, ela foi hospitalizada devido a episódios de cianose (não se encontrou uma causa específica, sendo que os mesmos se resolveram espontaneamente). Com 1 ano e 2 meses, foi encaminhada para avaliação por albinismo. Ao exame físico, apresentava nistagmo horizontal, olhos azuis, pele clara com hiperemia nas zonas de exposição solar e cabelo e supercílios loiros. Foi encaminhada ao oftalmologista, tendo uma avaliação de fundo de olho mostrando palidez da papila nasal,

papilas com contornos imprecisos, íris com atrofia na sua periferia e nistagmo horizontal bilateral.

DISCUSSÃO

A classificação do albinismo baseia-se na sua etiologia genética, bem como no fenótipo do indivíduo. Assim, há diversos achados que podem ser encontrados nos seus diferentes subtipos, podendo ser oculares (como fotofobia, nistagmo, erros de refração, estrabismo, além de redução da pigmentação e transiluminação da íris), e também cutâneos, em que a pele, os cabelos e os pelos são hipopigmentados.

CONCLUSÕES

É fundamental realizar o diagnóstico precoce do albinismo oculocutâneo, investigando seus achados e buscando realizar avaliações complementares, como a oftalmológica, na tentativa de identificar, manejar e acompanhar de forma correta os sintomas oculares. Isso tem o intuito de maximizar o potencial visual do paciente, o que pode interferir no seu bem estar, na sua educação e no seu desenvolvimento cognitivo.