



Trabalhos Científicos

Título: Albinismo Associado À Cardiopatia Congênita

Autores: LARISSA PIO DIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANDRESSA SAMPAIO GONDIM (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JÚLIA SOUZA OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), REBECA ANDRADE ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JÉSSICA BRILHANTE VASCONCELOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARIA DE FÁTIMA VITORIANO DE AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ, INSTITUTO DA PRIMEIRA INFÂNCIA - IPREDE), JÚLIA ARAÚJO QUINDERÉ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JULIANA SALES MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANA NÁGILA ALVES FELIPE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

Resumo: Introdução: O albinismo tem sua apresentação mais comum na forma oculocutânea. Contudo, em certas etiologias pode associar-se também a defeitos cardiopulmonares, como na Síndrome de Hermansky-Puldak (SHC) e na de Vici (SVC). Descrição do Caso: A.V.A.B, 9 anos, masculino, nascido pré-termo, portador de albinismo, nistagmo, miopia, forame oval pérvio e hérnia testicular. Paciente apresenta sopro sistólico (+/4), dispneia aos grandes esforços concomitante à pele fria, língua arroxeadada e episódios constantes de cefaleia frontal. Pais possuem parentesco distante e há evidência de albinismo familiar. Avaliação escolar evidencia bom relacionamento social, ansiedade ao ser contrariado e dificuldade de aprendizado. Em 2010, ecocardiografia indicava forame oval pérvio de 2 mm com fluxo esquerda direita e leve aceleração sistólica nos ramos pulmonares proximais. Em 2014, o forame oval media 4,4 mm. O cariótipo do sexo masculino. Discussão: O albinismo afeta tecidos advindos do ectoderma, notadamente pele, cabelos e olhos, sendo mais comum a forma oculocutânea. O acometimento cardiopulmonar em questão é menos frequente, podendo estar presente em síndromes específicas caracterizadas pelo albinismo, como na de Hermansky-Puldak (HPS), em que pode ocorrer fibrose pulmonar intersticial e cardiomiopatia, e na de Vici, na qual têm sido relatados defeitos cardíacos congênitos menores, compreendendo a persistência do forame oval, como encontrado no paciente, e defeitos do septo atrial. Conclusão: A avaliação clínico-laboratorial indica um caso de albinismo concomitante a uma cardiopatia. O fato de ser uma associação pouco frequente pode contribuir para o retardo no diagnóstico, gerando complicações. Portanto, é importante que essa relação e as síndromes associadas sejam mais estudadas a fim de melhorar a qualidade de vida das pessoas afetadas.