



Trabalhos Científicos

Título: Características Clínicas E Aspectos Multidisciplinares E De Evolução De Uma Paciente Com Albinismo Oculocutâneo

Autores: GIULIA RIGHETTI TUPPINI VARGAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE- UFCSPA), WAGNER FERNANDO PERIN (UFCSPA), TULIA CRISTINA KREUSCH (UFCSPA), THIAGO GABRIEL RAMPELOTTI (UFCSPA), BRUNA PAVAN SALVARO (UFCSPA), FRANCIELE MANICA (UFCSPA), DÉBORA NATÁLIA OLIVEIRA DOS SANTOS (UFCSPA), THAÍSA HANEMANN (UFCSPA), PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UFCSPA E SCMPA), RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (UFCSPA E SCMPA)

Resumo: Introdução: O albinismo oculocutâneo é uma doença autossômica recessiva caracterizada especialmente pela diminuição da pigmentação da pele e dos cabelos. Nosso objetivo foi relatar o caso de uma paciente com este diagnóstico, salientando as suas características clínicas e as diferentes especialidades médicas envolvidas na sua avaliação e acompanhamento. Descrição do caso: A paciente veio encaminhada para avaliação por suspeita de albinismo. Ela era a terceira filha de um casal não consanguíneo e sem casos semelhantes na família. Nasceu de parto normal, a termo, pesando 2650g e com escore de Apgar de 9 no quinto minuto. O seu teste do pezinho foi normal. Ela realizou acompanhamento com o neurologista devido a episódios de cianose que requisitou exame eletroencefalográfico, cujo resultado foi normal. O seu desenvolvimento neuropsicomotor foi adequado. A avaliação com o oftalmologista revelou achados compatíveis com os de albinismo oculocutâneo, com evidência de nistagmo congênito horizontal, íris com presença de atrofia na periferia e fundo de olho mostrando papilas pálidas e com contornos imprecisos, e mácula hipoplásica/aplásica. No decorrer do acompanhamento, foi submetida à cirurgia de correção do nistagmo, com boa evolução. A avaliação dermatológica diagnosticou um quadro de albinismo, com necessidade de fotoproteção intensa. A paciente e os familiares negaram a presença de queixas auditivas. A avaliação audiométrica não evidenciou déficit auditivo. Com 1 ano e 2 meses, a paciente apresentava nistagmo horizontal, olhos azuis, pele clara com hiperemia nas áreas de exposição solar, além de cabelos e sobrancelhas loiros. Discussão: Como observado na história da nossa paciente, indivíduos com diagnóstico de albinismo oculocutâneo necessitam de diferentes avaliações e acompanhamentos, que envolvem principalmente profissionais da saúde relacionados às áreas da dermatologia, oftalmologia, otorrinolaringologia e genética. Conclusão: O albinismo oculocutâneo é uma condição caracterizada por diferentes aspectos e necessidade de uma avaliação e acompanhamento multidisciplinar.