

PD-029 - (21SPP-11824) - ALBINOS, PARA ALÉM DA COR DA PELE – EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Mafalda Rebelo¹; Marta Amorim²; Cristina Ferreira³; Maria João Paiva Lopes⁴; Ana Isabel Cordeiro⁵

1 - Área da Pediatria Médica, Hospital D. Estefânia – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, EPE; 2 - Serviço de Genética Médica, Hospital D. Estefânia – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, EPE; 3 - Unidade de Oftalmologia Pediátrica, Hospital D. Estefânia – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, EPE; 4 - Serviço de Dermatologia Pediátrica, Hospital D. Estefânia – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, EPE; 5 - Unidade de Imunodeficiências Primárias, Hospital D. Estefânia – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, EPE

Introdução e Objectivos

Introdução: O albinismo oculocutâneo (OCA) é uma condição genética causada por distúrbios na biossíntese de melanina, cursando com vários graus de hipopigmentação cutânea, do cabelo e olhos. Estão descritas mutações em 7 genes diferentes. As alterações visuais e a suscetibilidade aumentada para neoplasia cutânea implicam um seguimento médico regular e multidisciplinar.

Objetivos: Caraterizar os doentes com OCA em seguimento num hospital terciário, do ponto de vista clínico e genético.

Metodologia

Métodos: Revisão dos processos clínicos das crianças com OCA acompanhadas em consulta num hospital terciário, de 2012 a 2021, tendo em conta a caraterização genética e fenotípica, alterações oftalmológicas, complicações cutâneas, impacto no desenvolvimento psicomotor e comorbilidades associadas.

Resultados

Resultados: Foram estudadas 7 crianças (57% género masculino), com mediana de idade à data da primeira consulta de 3 anos e 1 mês (dos 3 meses aos 11 anos e 11 meses). À data, a média de idades é de 8 anos e 9 meses. A variante mais comum foi o OCA tipo 2 (n=4), seguindo-se o OCA tipo 1 (n=2), um dos quais classificado com tipo 1B. Uma criança aguarda estudo genético, sendo a maioria (71%) heterozigotos compostos. Todos apresentam hipopigmentação cutânea, capilar e ocular. A avaliação oftalmológica foi consistente com OCA, manifestando todos nistagmo, diminuição da acuidade visual e em 57% estrabismo. Apenas num caso é reportado atraso do desenvolvimento psicomotor. As comorbilidades mais comuns foram eczema atópico (n=2) e rinite (n=3).

Conclusões

Conclusões: O OCA é raro e a variabilidade fenotípica torna o diagnóstico molecular fundamental. A vigilância multidisciplinar, nomeadamente oftalmológica e dermatológica, é de extrema importância para minimizar comorbilidades.

Palavras-chave : albinismo oculocutâneo, albinismo, criança, OCA2, TYR