

**RETINA MÉDICA, ESTRABISMO, TRAUMATOLOGIA**

14:30 | 16:30 - Sala Lince

Mesa: Ângela Carneiro, Margarida Queirós, Miguel Amaro

PO162- 15:45/15:50**ALBINISMO OCULOCUTÂNEO: A PROPÓSITO DE DOIS CASOS CLÍNICOS**

Ana Carolina Abreu, Rita Massa, Maria João Furtado, Miguel Lume, Miguel Gomes, Mafalda Macedo, Angelina Meireles

*(Centro Hospitalar do Porto)***Introdução:**

O Albinismo Oculocutâneo corresponde a um conjunto de distúrbios hereditários com formas de apresentação e gravidade variáveis, geralmente de transmissão autossómica recessiva. Foram identificados pelo menos quatro genes responsáveis pelas diferentes formas de apresentação desta patologia. O Albinismo Oculocutâneo é causado pela redução da biossíntese do pigmento melânico produzido pelos melanócitos e caracteriza-se pela ausência parcial ou completa de pigmentação da pele, cabelo e olhos. Clinicamente, manifesta-se por redução da acuidade visual (mais ou menos significativa), nistagmo, fotofobia, transluminação da íris, hipopigmentação do fundo ocular e hipoplasia foveal. O objectivo deste trabalho é o relato do caso de dois irmãos com albinismo oculocutâneo diagnosticado na idade adulta.

Material e Métodos:

Descrição de dois casos clínicos.

Resultados:

Apresentamos o caso clínico de uma jovem de 27 anos, de olhos azuis, pele clara e cabelo louro, com acuidade visual subnormal e estrabismo diagnosticados na infância e antecedentes de equimoses fáceis. Foi referenciada à nossa consulta por diminuição bilateral da acuidade visual (AV) com anos de evolução e sem agravamento recente. Ao exame oftalmológico, apresentava melhor acuidade visual corrigida (MAVC) do OD de 6/10 e do OE de 5/10, exotropia para longe e perto (<20DP), sem evidência de nistagmo. Na biomicroscopia do segmento anterior, observava-se a presença de íris de tonalidade clara, azul acinzentada, mas sem evidência de transluminação. Na fundoscopia, de salientar a franca hipopigmentação do fundo ocular, assim como a perda do reflexo foveal em ambos os olhos. Realizou-se tomografia de coerência óptica (OCT) macular que revelou atenuação da depressão foveal e redução global da espessura retiniana. O potencial evocado visual (PEV) evidenciou o característico *misrouting quiasmático*, resultado consistente com o diagnóstico de Albinismo. O estudo hematológico para despiste do Síndrome de Hermansky-Pudlack foi negativo. A doente foi orientada para a consulta de Genética e Dermatologia. Após avaliação dos irmãos da doente na nossa consulta, é altamente provável o diagnóstico de Albinismo Oculocutâneo, com um espectro de manifestações muito semelhante, num irmão de 36 anos que aguarda atualmente a realização dos PEV e avaliação na consulta de Genética.

Conclusão:

Apesar de geralmente detetado na infância, o Albinismo Oculocutâneo pode ter formas de apresentação mais frustes que condicionam muitas vezes atrasos significativos no diagnóstico. Perante uma suspeita levantada pelo exame oftalmológico, os PEVs são fundamentais para estabelecer o diagnóstico. A observação numa consulta de Genética e Dermatologia são igualmente importantes, no sentido de assegurar o aconselhamento genético e rastreio de neoplasias cutâneas, respetivamente.