

Albinismo oculocutâneo em populações indígenas no sul do Brasil: nova variante no gene *TYR* com provável efeito fundador

AUTORES: Paulyana Corecco-Moura^{1,2,3}; Laércio Moreira Cardoso-Júnior^{1,2,3}; Luana da Silva Kaingang¹; Fernanda Sales Luiz Vianna^{1,2,4}; Osvaldo Alfonso Pinto Artigalás³; Marcia Holsbach Beltrame^{1,2}; Lavínia Schuler-Faccini^{1,2}
¹Programa de Pós-graduação em Genética e Biologia Molecular, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil; ²Instituto Nacional de Genética Médica Populacional, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil; ³Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil; ⁴Laboratório de Medicina Genômica, Centro de Pesquisa Experimental, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Brasil.
E-mail autor correspondente: psmoura@hcpa.edu.br

INTRODUÇÃO

Albinismo Oculocutâneo (OCA):

- Condição genética rara que afeta a síntese de melanina;
- Redução da pigmentação da pele, cabelos e alterações oculares;

Prevalência:

- Mundial: ~1:17.000;
- Frequência aumentada em comunidades indígenas e quilombolas.

- Sul do Brasil: *clusters* em indígenas da etnia Kaingang.

Situação no Brasil:

- Dados genéticos e epidemiológicos e moleculares ainda escassos;
- Cenário agravado em povos indígenas devido à vulnerabilidade social;

Objetivo do Estudo:

- Relatar dois casos de crianças indígenas Kaingang (RS) com OCA;
- Realizar investigação molecular.

DESCRIÇÃO DO CASO

Casos Clínicos:

- 2 crianças indígenas (1 e 4 anos, sexo M e F), não aparentadas, da mesma etnia, municípios distintos no Rio Grande do Sul;
- Histórico familiar com diversos casos de OCA;

Encaminhamento:

- Serviço de Genética Médica – HCPA;
- Avaliações clínicas e moleculares;
- Diagnóstico clínico prévio: **OCA2**;

Avaliação Molecular:

- Sequenciamento de nova geração (NGS) por painel genético ou exoma (laboratório comercial);
- Variante detectada: **TYR:c.704A>G; p.(Tyr235Cys)** em homozigose ainda não descrita em bancos populacionais ou literatura;
- Classificação: **provavelmente patogênica**.
- Diagnóstico confirmado: **OCA1**;
- Sugere **efeito fundador regional**;

Manifestações Clínicas:

- Hipopigmentação de pele e cabelos;
- Pigmentação ocular;
- Alterações oftalmológicas típicas:
 - baixa acuidade visual,
 - hipopigmentação de fundo,
 - translucinação da íris.

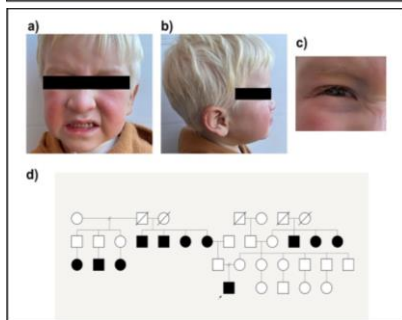
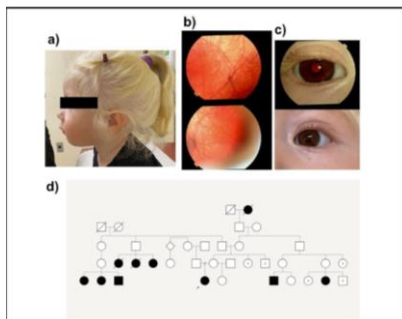
Aspectos Éticos

- Projeto aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa – HCPA.
- Famílias forneceram **consentimento informado**.

DISCUSSÃO e COMENTÁRIOS FINAIS

Importância do Diagnóstico Molecular

- Similaridades fenotípicas entre subtipos de OCA dificultam diferenciação clínica;
- **Diagnóstico molecular** foi essencial para identificar o subtipo específico nos casos avaliados.



Perspectivas

- Novas avaliações em andamento na região.
- Melhor caracterização do **cluster** em pacientes da mesma etnia.

Relevância

- **Avaliação genética** é fundamental para:
 - Ampliar o conhecimento **epidemiológico e molecular** do OCA no Brasil;
 - Possibilitar **diagnóstico preciso**, oferecer **aconselhamento genético** a indivíduos, famílias e comunidades.

REFERÊNCIAS

