

Palestra:

Compreensão do Albinismo: Aspectos Genéticos e Clínicos na Atenção Básica.

Helena Pimentel

*Médica Geneticista – Responsável pelo Serviço de
Doenças Genéticas Raras – Apae- Salvador
CRM 8930 RQE 6895*



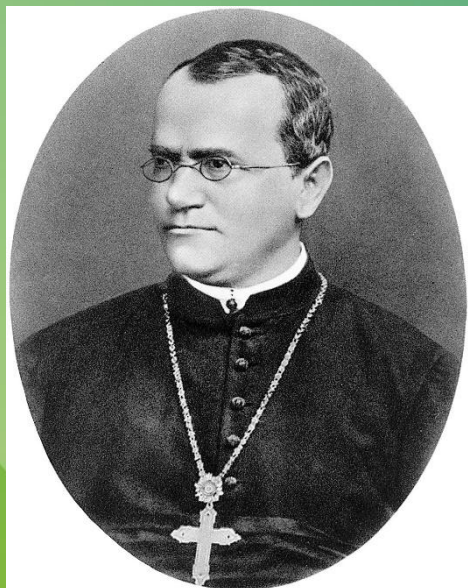
TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Como tudo começou...



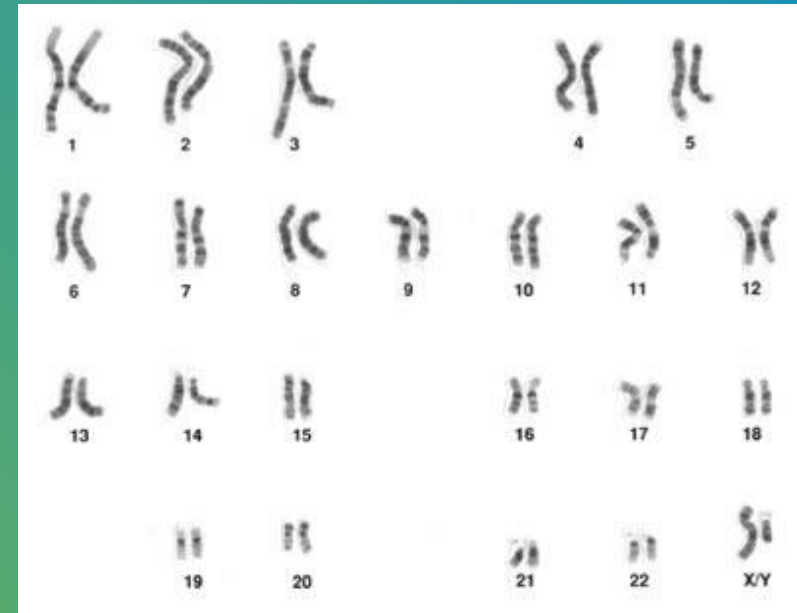
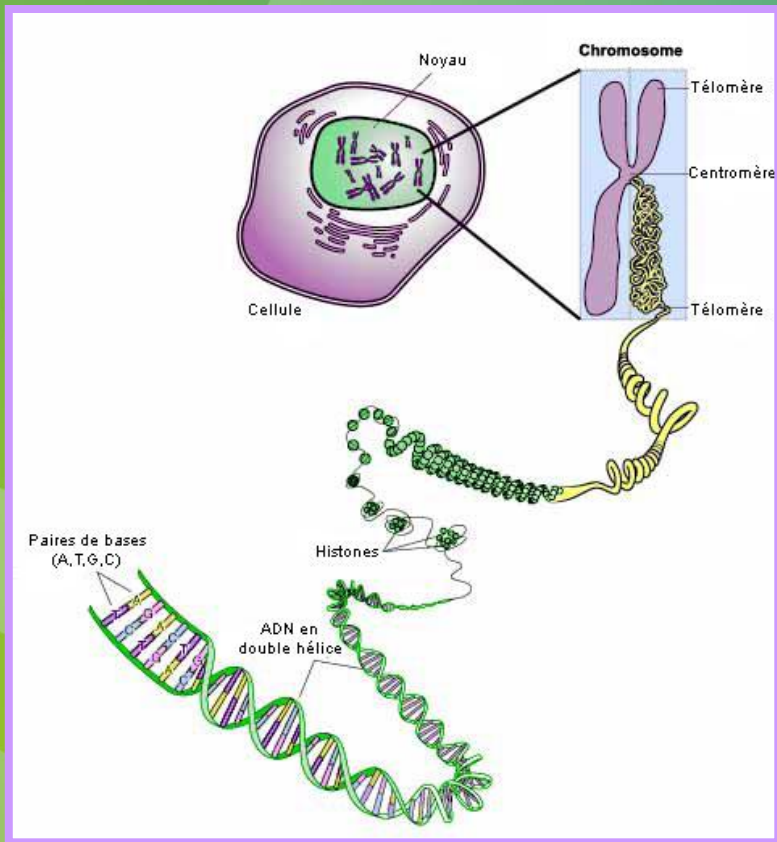
TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Organização do material genético



Diferentes grupos de causa dos distúrbios genéticos



TELESSAÚDEBA



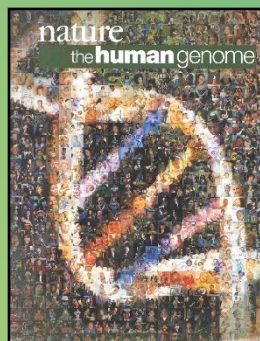
GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

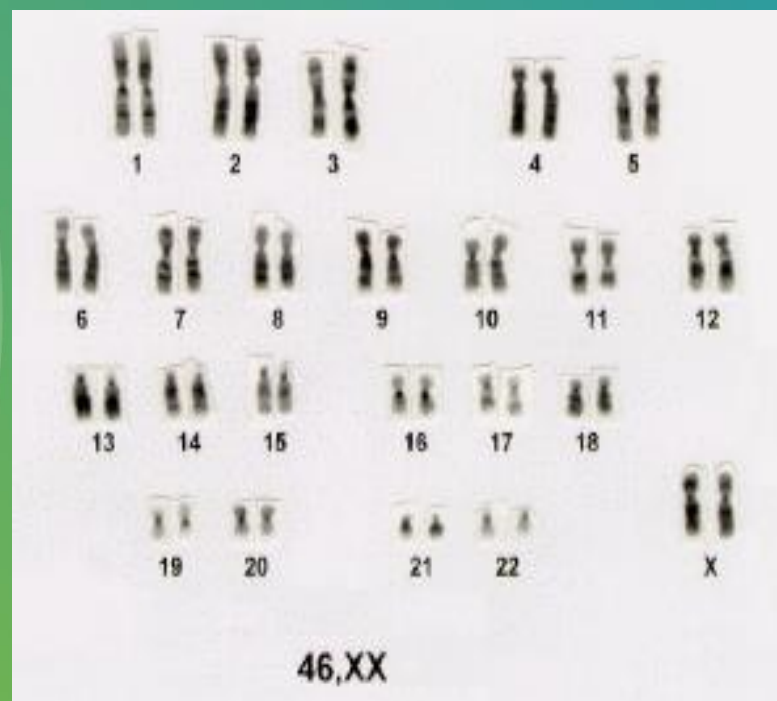
O que faz um Médico Geneticista Clínico?

Qual a sua área de atuação?

Os genes, o DNA?



Os cromossomos?



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

O QUE É GENÉTICA MÉDICA OU CLÍNICA?

- Especialidade médica que lida com o diagnóstico, tratamento e controle dos distúrbios geneticamente determinados e hereditários.
- É uma área que enfoca não só o paciente mas também toda a família.



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

O que faz um Médico Geneticista Clínico?

Qual a sua área de atuação? Qual abrangência?

Desordens com etiologia genética:

- ✓ Cromossomopatias;
- ✓ **Gênicas: - Autossômicas: dominantes e recessivas e ligadas ao cromossoma X;**
- ✓ Multifatoriais;
- ✓ Mitocondriais
- ✓ Ambientais – MFC não genéticas



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Atuação do médico geneticista

1. Triagem neonatal – Erros Inatos do Metabolismo
2. Defeitos congênitos
3. Problemas neurológicos como atraso de desenvolvimento, hipotonia, involução de desenvolvimento, entre outros.
4. Déficit intelectual
5. Doenças neuro degenerativas da idade adulta....



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014 Institui a
“Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com
Doenças Raras”

**Considerando a Portaria nº 81/GM/MS, de 20 de Janeiro
de 2009, que institui, no âmbito do SUS,**

a

Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica;



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

CAPÍTULO V DA ORGANIZAÇÃO DA ATENÇÃO

Art. 12 A organização do cuidado das pessoas com doenças raras será estruturada nos seguintes eixos:

I - Eixo I: composto pelas doenças raras de origem genética e organizado nos seguintes grupos:

- a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia;**
- b) deficiência intelectual; e**
- c) erros inatos de metabolismo.**

II - Eixo II: composto por doenças raras de origem não genética e organizado nos seguintes grupos:

- a) infecciosas;
- b) inflamatórias; e
- c) autoimunes.



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

O que é importante saber sobre a genética do ALBINISMO?

- ✓ O **albinismo** é uma doença geneticamente determinada em que há um defeito na produção pelo organismo de melanina. Este defeito é a causa de uma ausência parcial ou total da pigmentação dos **olhos, pele e pêlos** do indivíduo afetado.
- ✓ É uma condição hereditária e congênita que aparece com a combinação de genes que são recessivos nos pais.
- ✓ Qual herança do Albinismo – AR na maioria mas tem descrição de AD
- ✓ No OMIM aparecem mais de 20 doenças com o termo albinismo incluído
- ✓ Doença HETEROGENEA – O que é isso?



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

O que é importante saber sobre a genética do ALBINISMO?

- ✓ Geneticamente, o albinismo é classificado de acordo com o tipo de mutação genética presente. Existem sete tipos de AOC não sindrômico atualmente identificados; desses, o AOC1 e o AOC2 são os mais frequentes. O AOC1 é considerado o tipo globalmente mais prevalente, afeta diferentes grupos étnicos/raciais e é caracterizado por perda da função da enzima tirosinase, como resultado de uma mutação no gene TYR.
Herança Autossômica Recessiva na sua maioria.



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Phenotypic Series - PS203100 – OMIM – Online Mendelian Inheritance in Man

Oculocutaneous albinism - PS203100 - 12 Entries

Location mapping key	Phenotype	Inheritance	Phenotype					
MIM number	Gene/Locus		Gene/Locus					
MIM number								
4q24	Albinism, oculocutaneous, type V	AR		2	615312		OCA5	615312
5p13.2	Albinism, oculocutaneous, type IV	AR			3	606574		SLC45A2
	606202							
9p23	Albinism, oculocutaneous, type III	AR			3	203290		TYRP1
	115501							
10q22.2-q22.3	Albinism, oculocutaneous, type VII	AR		3	615179	LRMDA		614537
11q14.3	Albinism, oculocutaneous, type IA	AR		3	203100	TYR		606933
11q14.3	Albinism, oculocutaneous, type IB	AR		3	606952	TYR		606933
13q32.1	Oculocutaneous albinism, type VIII 12	AR		3	619165	DCT		191275
15q12-q13.1	Albinism, brown oculocutaneous	AR		3	203200	OCA2		611409
15q12-q13.1	Albinism, oculocutaneous, type II	AR		3	203200	OCA2		611409
15q21.1	[Skin/hair/eye pigmentation 4, fair/dark skin]	AR		3	113750	SLC24A5		609802
15q21.1	Albinism, oculocutaneous, type VI	AR		3	113750	SLC24A5		609802
16q24.3	{Albinism, oculocutaneous, type II, modifier of}	AR		3	203200	MC1R		155555



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

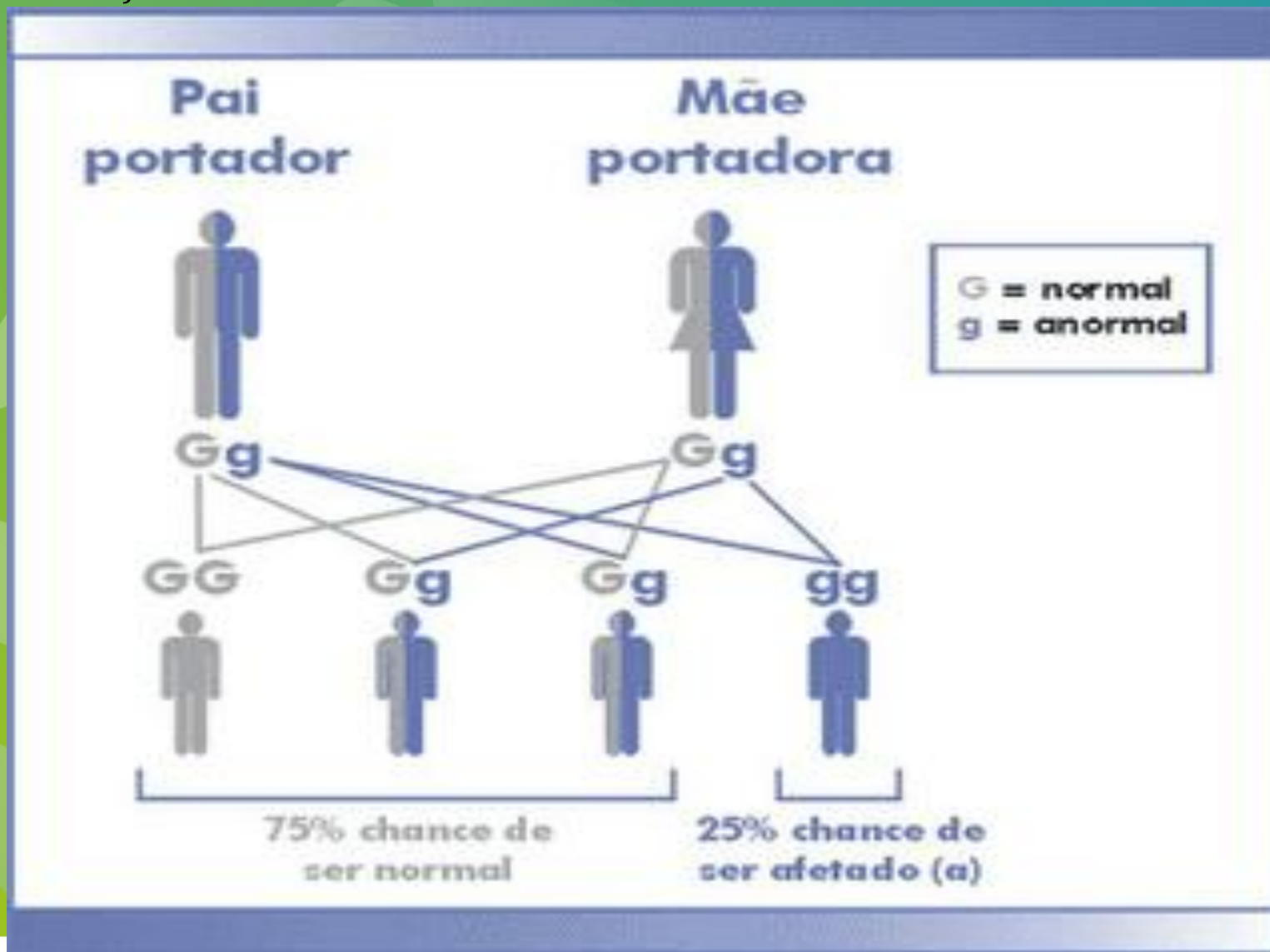
GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE



Uma pintura do século XIX, onde família é exibida como uma curiosidade popular.



Herança Autossômica Recessiva – forma mais comum.



E qual a probabilidade para casal com filho albino ter outro filho com Albinismo?

A pessoa com Albinismo pode ter filhos albinos?



TELESSAÚDEBA



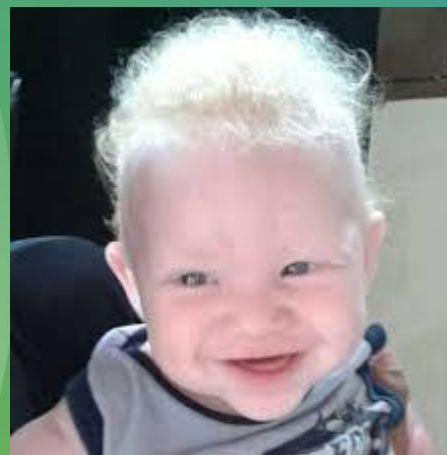
GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE



QUAIS AS PRINCIPAIS CARACTERÍSTICA:

- Ausência de pigmentação na pele (ou diminuição);
- Ausência de pigmentação de pêlos
- Olhos claros ou avermelhados;
- Intolerancia a exposição ao Sol.



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE



APAE
Salvador - BA

Como proceder diante de um caso de ALBINISMO:

- ✓ A suspeita pode ser levantada logo ao nascimento;
- ✓ Se acontecer mostrar o bebe a família ainda na sala de parto;
- ✓ Conversar com a família – explicar a suspeita para não confundir com outras situações;
- ✓ Nos casos de diagnóstico tardio, após nascimento também já conversar sobre a suspeita com a família;
- ✓ Exames moleculares devem ser solicitados caso a caso e pelo geneticista de preferencia.

A família deve ser encaminhada para atendimento especializado:

1. Geneticista;
2. Oftalmologista;
3. Dermatologista.



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Como proceder diante de um caso de ALBINISMO

SERVIÇO DE REFERENCIA EM DOENÇAS RARAS DE ORIGEM GENÉTICA

APAE-Salvador

Atendimento com equipe especializada em Genética

Marcação pela regulação de Salvador

Diagnostico Clinico e Aconselhamento Genético



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE



SALVADOR DIGITAL

PLATAFORMA PARA SOLICITAÇÃO DE AGENDAMENTOS PARA CONSULTA COM GENÉTICISTA (DOENÇAS RARAS/NEUROMUSCULAR)

SERVIÇO DISPONÍVEL

Consulta Médica com Geneticista na rede de Atenção Especializada, voltada ao tratamento de Doenças Raras, nos estabelecimentos de saúde sob gestão municipal da Secretaria Municipal da Saúde (SMS) de Salvador



PASSO A PASSO



Acesse: <https://salvadordigital.salvador.ba.gov.br/>
Na aba "O que você procura?", digite o serviço desejado e faça login pelo portal de serviços com sua conta GOV.BR.
Você também pode baixar o aplicativo "Salvador Digital" na loja de aplicativos do seu celular.



Preencha o formulário e anexe os documentos obrigatórios no campo indicado. Após o envio, e aceite do termo de uso, você receberá um número de protocolo.



Pronto! A Comissão de Especialidade vai analisar a solicitação

ACOMPANHE SUA SOLICITAÇÃO



No site clique em "ENTRAR", faça login, na aba "**Meu painel > Minhas solicitações > Todos > Ações > Mais informações**" do Salvador Digital. Após a análise da Comissão e o agendamento, a chave estará disponível no Portal e poderá ser impressa na unidade de saúde mais próxima.



Demais dúvidas e esclarecimentos
acionar a Comissão de Especialidades:
(71)3202-1426



SMS
Secretaria da Saúde
Diretoria de
Regulação,
Controle e
Avaliação

SEMIT
Secretaria Municipal de
Inovação e Tecnologia



APAE
Salvador - BA

OBRIGADA!



Helena Pimentel

71991327358

helena.pimentel@apaesalvador.org.br

Médica Geneticista

CRM-8930

RQE - 6895



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE