

ALBINISMO, Uma condição genética



« Não ficamos nas sombras »



associação Francesa
Genespoir
de albinismo



A associação Genespoir

Genespoir foi criada em 1995, em Rennes - França, por Fabienne Jouan mãe de três crianças, sendo duas com albinismo óculo-cutâneo. Hoje é a primeira associação francesa específica em albinismo.

A associação conta com mais de 350 membros : adultos albinos, pais e famílias de crianças albinas, amigos e simpatizantes. Vários membros também moram em regiões da Bélgica e da Suíça onde o francês é a língua principal.

Genespoir **informa** tanto as famílias quanto ao público e aos meios clínicos a respeito do albinismo e as suas consequências : proteção da pele, proteção e correção adequada da visão, consequências sociais, escolarização e inserção profissional. Ela traz apoio psicológico às famílias. A associação também informa as pessoas albinas e as suas famílias sobre seus direitos.

Genespoir incentiva e **apoia** financeiramente a **pesquisa sobre o albinismo**. Neste contexto, ela coleta donativos públicos, de empresas, de fundações e de atores institucionais, destinados exclusivamente à pesquisa sobre o albinismo.

Genespoir **atua** para que o sistema público de saúde custeie os tratamentos. A associação representa e defende os interesses de todos os albinos. Para romper a barreira do isolamento das pessoas albinas, a associação organiza intercâmbios entre os membros associados.

Albinism Europe

Genespoir faz parte do grupo de associações europeias « Albinism Europe »

Hoje, nove associações fazem parte desta iniciativa :

- Dinamarca - **Dansk Forening For Albinisme**
- Finlândia - **Suomen Albinismiyhdistys ry**
- França - **Genespoir**
- Alemanha - **NOAH Albinismus Selbsthilfegruppe e.V**
- Itália - **Albinit**
- Noruega - **Norsk Forening For Albinisme**
- Espanha - **ALBA**
- Turquia - **Albinizm Dernegi**
- Reino Unido e Irlanda - **The Albinism Fellowship**

Esta rede concorda com quatro prioridades principais para as suas atividades europeias.

- Troca de experiências e melhores práticas, troca de informações e interação entre os associados
- Promoção de melhores práticas para a comunidade médica e educacional
- Ajudar e conectar a comunidade científica que estuda o albinismo
- Concientização / operações de relações públicas

Uma das maiores conquistas da rede foi a organização dos “Dias Europeus de Albinismo” (European Days of Albinism – ou EDA), uma conferência sobre albinismo baseada em duas sessões paralelas: uma para médicos e pesquisadores e uma para representantes de organizações de pacientes. Depois da primeira edição em Outubro de 2012 em Paris (França), uma segunda edição em Abril de 2014 em Valencia (Espanha) e uma terceira edição em Abril de 2016 em Milão (Itália), Albinism Europe está se preparando para a quarta edição que será realizada perto de Oslo (Noruega) em Março de 2018.

Com o suporte financeiro do programa ERASMUS+, Albinism Europe também organiza encontros para jovens com albinismo vindos de toda a Europa.



Segundo encontro de jovens europeus com albinismo, Milão (Itália) – 6 a 10 de Abril 2016

Desde Janeiro 2017, Albinism Europe tem um comitê científico oficial composto pelos seguintes experts em albinismo.

- **Benoit Arveiler** (CHU, Bordeaux, France) *co-chair*
- **Lluís Montoliu** (CNB-CSIC and CIBERER-ISCIII, Madrid, Spain) *co-chair*
- **Brian Brooks** (National Eye Institute, NIH, Bethesda, MD, USA)
- **Maria Mies van Genderen** (Bartimeus, Diagnostic Centre for Rare Visual Disorders, Zeist, The Netherlands)
- **Irene Gottlob** (University of Leicester, UK)
- **Karen Gronskov** (Kennedy Center, Clinical Genetics, Copenhagen, Denmark)
- **Michael Hoffmann** (University Eye Clinic, Magdeburg, Germany)

- **Barbara Kaesmann-Kellner** (University Eye Clinic, Homburg, Germany)
- **Alessandra Del Longo** (Niguarda Hospital, Milano, Italy)
- **Michael Marks** (Philadelphia Children Hospital and UPENN, Philadelphia, PA, USA)
- **Fanny Morice-Picard** (CHU, Bordeaux, France)
- **Maria Vittoria Schiaffino** (San Raffaele, Milano, Italy)
- **Maria Jose Trujillo** (FJD Hospital, Madrid, Spain)

Contato

Chefe de Relações Internacionais : **Antoine Gliksohn**

E-mail : international@genespoir.org



ALBINISM EUROPE
www.albinism.eu

Sumário

Uma condição genética	p 5
Introdução.....	p 5
As diferentes formas de albinismo.....	p 5
Os diferentes fenótipos.....	p 6
O albinismo oculocultâneo.....	p 6
O albinismo ocular.....	p 6
As síndromes associadas ao albinismo.....	p 6
A síndrome de Hermansky-Pudlak.....	p 6
A síndrome de Chediak-Higashi.....	p 7
As diferentes origens genéticas.....	p 8
Os diferentes genes.....	p 8
As formas de transmissão conhecidas.....	p 10
Transmissão autossômica recessiva.....	p 10
Transmissão ligada ao cromossomo X.....	p 10
Albinismo e visão	p 11
Formação da visão.....	p 11
Visão das pessoas com albinismo.....	p 12
Albinismo, uma aparência física peculiar	p 13
O tratamento médico	p 14
O diagnóstico.....	p 14
O diagnóstico clínico.....	p 14
O diagnóstico molecular.....	p 15
Um acompanhamento especializado.....	p 15
Cirurgia para correção do nistagmo e do estrabismo.....	p 16
Viver com o albinismo	p 16
Proteger a pele.....	p 16
Auxílios visuais.....	p 17
O apoio escolar.....	p 17
Léxico	p 19

«Texto traduzido do francês por Edgar Martins e Adriana Pinheiro Cataldo e revisado pelos médicos do Programa Pró-Albino - Santa Casa de Misericórdia de São Paulo: Dr. Ronaldo Yuiti Sano, oftalmologista, e Dra. Carolina Reato Marçon, dermatologista e coordenadora do programa.»

Albinismo, Uma condição genética

Introdução

O albinismo é uma condição genética hereditária, ou seja, que se herda dos pais e que pode ser transmitida aos filhos.

O albinismo é, antes de tudo, caracterizado por alterações visuais, tais como : hipopigmentação^[1] da retina, translucinação^[2] da íris, ausência de fóvea^[3] e defeito do cruzamento dos nervos óticos. Estas deficiências têm por consequência: redução da acuidade visual (ambliopia^[4]), nistagmo^[5], sensibilidade à luz (fotofobia^[6]) e eventualmente estrabismo^[7].

Quando essas manifestações são acompanhadas de uma hipopigmentação generalizada (cabelos, pele e pelos do corpo) com diferentes graus de intensidade, trata-se do albinismo oculocutâneo. Na ausência de hipopigmentação visível, trata-se de albinismo ocular.

Certas síndromes raras consistem na associação do albinismo a anomalias em outros órgãos, como o pulmão, o intestino e células sanguíneas.

Na Europa, 1 em cada 17 000 pessoas são portadoras de albinismo.

Todas as formas de albinismo estão associadas a uma disfunção da produção de pigmento: a melanina.

As diferentes formas de albinismo

Há várias formas de albinismo, que podem ser classificadas de acordo com o fenótipo por elas provocado (i.e., as anomalias visíveis que elas provocam nos indivíduos em questão) ou de acordo com a sua origem genética (i.e., o gene afetado). Médicos do mundo todo se esforçam para tentar determinar os vínculos entre o genótipo e o fenótipo, mas este campo ainda é muito pouco compreendido. É muito difícil estabelecer regras, pois constata-se que mutações diferentes de um mesmo gene podem determinar fenótipos variados, enquanto que mutações em genes distintos podem ser responsáveis por fenótipos similares.



Antoine, 32 anos,
albinismo oculocutâneo do tipo 1, 3/10



Maëlle, 24 anos, síndrome de
Hermansky-Pudlak do tipo 1, 3/10

Os diferentes fenótipos

O albinismo oculocutâneo

O albinismo é dito oculocutâneo quando as deficiências na visão são acompanhadas de uma diminuição significativa ou até mesmo ausência de pigmentação (i.e., de melanina) na pele, nos cabelos e nos pelos do corpo. Esta falta de pigmentação dá aos albinos uma aparência física particular, geralmente bem conhecida pela população.

O albinismo ocular

O albinismo é dito ocular quando as deficiências na visão são a única consequência da anomalia genética do indivíduo. A pele e os cabelos normalmente apresentam-se pigmentados, ainda que, em certos casos, a pigmentação do indivíduo seja um pouco menos presente que a dos outros membros de sua família.

Existe uma forma particular do albinismo ocular, que se distingue pelo fato da íris e retina do indivíduo apresentarem-se normalmente pigmentadas, enquanto que os outros aspectos oculares característicos do albinismo estejam presentes. Este tipo de albinismo é chamado de Síndrome FHONDA [8].



Léo, 6 anos, albinismo ocular do tipo 1, 1,25/10

As síndromes associadas ao albinismo

As pessoas que possuem essas formas raras de albinismo apresentam as características oculares típicas do albinismo. Podendo apresentar um fenótipo unicamente ocular, ou oculocutâneo. Mas elas também estão sujeitas a problemas em outros órgãos, tais como o intestino e o pulmão, nas plaquetas sanguíneas ou no sistema imunológico.

Ha duas síndromes relacionadas ao albinismo: a síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) e a síndrome de Chediak-Higashi (CHS).

A síndrome de Hermansky-Pudlak

No caso da HPS, o albinismo é sistematicamente acompanhado de problemas de coagulação, causados por uma disfunção das plaquetas sanguíneas. Esses problemas relacionam-se a uma coagulação mais lenta e, portanto, uma tendência aos sangramentos, como sangramentos do nariz ou das gengivas e hematomas, mesmo em casos de lesões mais leves. Eles podem ainda evoluir com complicações hemorrágicas importantes em situações específicas, como numa cirurgia ou no parto.

Certos medicamentos são altamente contraindicados, como por exemplo, a aspirina, uma vez que possui propriedades anticoagulantes, ou os anti-inflamatórios não hormonais.

A depender do caso, pode-se constatar uma inflamação intestinal crônica (colite granulomatosa) ou uma doença pulmonar (fibrose pulmonar). Esses problemas desenvolvem-se progressivamente.

Em casos muito raros, pode haver insuficiência renal, cardiomiopatia ou redução da quantidade de glóbulos brancos no sangue (neutropenia), levando a um aumento do risco de infecção.



Crédito : Silvia Amadio

Daniel, 64 anos, síndrome de Hermansky-Pudlak do tipo 5, 1/10

A síndrome de Chediak-Higashi

A síndrome de Chediak-Higashi é uma patologia extremamente rara (cerca de um caso em cada 1 milhão de nascimentos). As pessoas acometidas por essa síndrome, assim como no caso da HPS, possuem albinismo em associação com disfunção plaquetária. Além disso, observam-se problemas neurológicos e uma grave deficiência na imunidade. Os pacientes apresentam, portanto, infecções frequentes. O único tratamento conhecido atualmente é o transplante de medula óssea, que deve ser realizado ainda nos primeiros anos de vida do paciente.

« Eu não tenho essa visão das coisas, eu não me considero um deficiente. Eu senti a deficiência em outros momentos, quando por exemplo me lancei no mundo dos restaurantes e percebi que não me levavam à sério por causa da minha idade »
Guillaume, falando do albinismo e da sua deficiência



Crédito : Anna Delachaume

As diferentes origens genéticas

Todas as características físicas de uma pessoa são definidas pelos genes que lhes são transmitidos pelos seus pais, genes esses que são agrupados em cromossomos. Cada célula humana contém 22 pares de cromossomos homólogos^[9] (autossomos^[10]) e um par de cromossomos sexuais que podem ser de dois tipos: X ou Y. As mulheres possuem dois cromossomos X homólogos, enquanto os homens possuem um cromossomo X e um cromossomo Y. A exceção dos genes agrupados nos cromossomos não-homólogos X e Y, em cada uma de nossas células, encontram-se duas cópias (alelos^[11]) de cada gene. Uma provém do pai e a outra da mãe. Existem alelos dominantes^[12] e alelos recessivos^[13].

Os diferentes genes

Atualmente, conhecem-se dezenove genes que podem ser responsáveis pelos tipos de albinismo (vide tabela p.8). Vários dentre eles foram descobertos nos últimos anos e há boas razões para se acreditar que ainda restam outros genes a serem descobertos.

O primeiro gene identificado foi o gene TYR. Na França, esse é o gene responsável pelo maior número de casos de albinismo. Quando o gene TYR sofre mutação, trata-se do albinismo oculocutâneo do tipo 1 (OCA1) pois, na maioria dos casos, os indivíduos afetados apresentam um fenótipo oculocutâneo. Entretanto, uma disfunção do gene TYR pode também implicar em um fenótipo com acometimento unicamente ocular. Isto é válido também, de maneira mais genérica, para os genes TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5 e C10orf11, aos quais são associados os tipos de albinismo OCA1 ao OCA7. Para todos esses genes, o grau de hipopigmentação é variável. Ele pode variar de uma ausência total de melanina na pele e nos cabelos, até uma pigmentação relativamente normal dos mesmos.

Onze dos dezenove genes conhecidos do albinismo desencadeiam, quando defeituosos, às formas sindrômicas. Atualmente, distinguem-se dez tipos de síndrome HPS e um único tipo de CHS. De acordo com as mutações presentes, a pessoa afetada por uma síndrome poderá ser diagnosticada com albinismo oculocutâneo ou com albinismo ocular.

O gene GRP143 é o único dos dezenove genes do albinismo que se situa em um cromossomo sexual (o cromossomo X). Ele conduz unicamente a albinismos oculares. A propósito, alguns médicos chamam de albinismo ocular ligado ao cromossomo X ou de albinismo ocular puro. Salvo raras exceções, essa forma de albinismo só atinge os homens.

Por fim, o gene SLC38A8 distingue-se dos outros genes do albinismo pelo fato de que ele não provoca, em caso de mutação, nenhum defeito de pigmentação, tanto cutâneo quanto ocular. Ou seja, as pessoas que possuem uma mutação neste gene apresentam todas as características do albinismo ocular, mas sem nenhuma hipopigmentação. Esta forma particular de albinismo é chamada **síndrome FHONDA**.

No caso de uma pessoa com albinismo, os exames clínicos (i.e., a observação do fenótipo) não são suficientes para identificar o gene em questão. Somente o diagnóstico genético permite uma conclusão sobre a forma de albinismo apresentada pelo indivíduo. Este diagnóstico permite, em especial, distinguir as formas clássicas de albinismo das síndromes, que necessitam um cuidado médico específico. Ele é bastante útil também nos casos em que os resultados dos exames clínicos deixam espaço para dúvidas se o indivíduo em questão de fato tem albinismo.

Gene	Classificação	Tipo de Albinismo
TYR	OCA1	Albinismo oculocultâneo do tipo 1
OCA2	OCA2	Albinismo oculocultâneo do tipo 2
TYRP1	OCA3	Albinismo oculocultâneo do tipo 3
SLC45A2	OCA4	Albinismo oculocultâneo do tipo 4
n.d.	OCA5	Albinismo oculocultâneo do tipo 5
SLC24A5	OCA6	Albinismo oculocultâneo do tipo 6
C10orf11	OCA7	Albinismo oculocultâneo do tipo 7
GPR143	OA1	Albinismo ocular do tipo 1
SLC38A8	FHONDA	Síndrome FHONDA
LYST	CHS1	Síndrome de Chediak–Higashi do Tipo 1
HPS1	HPS1	Síndrome de Hermansky-Pudlak do Tipo 1
AP3B1	HPS2	Síndrome de Hermansky-Pudlak do Tipo 2
HPS3	HPS3	Síndrome de Hermansky-Pudlak do Tipo 3
HPS4	HPS4	Síndrome de Hermansky-Pudlak do Tipo 4
HPS5	HPS5	Síndrome de Hermansky-Pudlak do Tipo 5
HPS6	HPS6	Síndrome de Hermansky-Pudlak do Tipo 6
DTNBP1	HPS7	Síndrome de Hermansky-Pudlak do Tipo 7
BLOC1S3	HPS8	Síndrome de Hermansky-Pudlak do Tipo 8
BLOC1S6	HPS9	Síndrome de Hermansky-Pudlak do Tipo 9
AP3D1	HPS10	Síndrome de Hermansky-Pudlak do Tipo 10

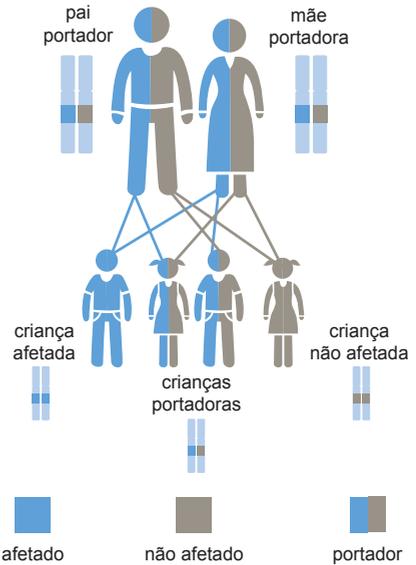
Lista dos genes responsáveis pelos diferentes tipos de albinismo conhecidos até 2017.

As formas de transmissão conhecidas

Há duas formas diferentes de transmissão: o albinismo autossômico recessivo e o albinismo ligado ao cromossomo X. Todos os genes conhecidos são autossômicos^[14] recessivos, exceto o GRP143, que é ligado ao cromossomo X.

Transmissão autossômica recessiva

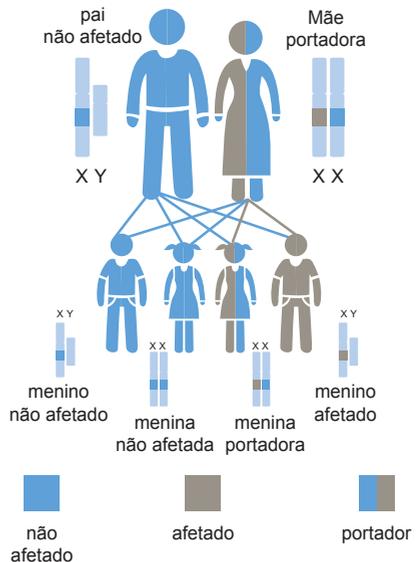
Neste caso, a pessoa afetada é portadora de dois alelos defeituosos em um mesmo gene. Os dois pais (que não apresentam albinismo) portam, cada um, um alelo defeituoso (recessivo) e um alelo normal (dominante). Estatisticamente, a cada nascimento, a probabilidade de a criança herdar os alelos defeituosos dos seus dois pais é de 1 em cada 4. Esse é o modo de transmissão mais frequente.



Transmissão autossômica recessiva ►

Transmissão ligada ao cromossomo X

Neste caso, as mulheres portadoras de uma cópia com mutação do único alelo do gene do albinismo têm uma probabilidade de 50% de transmiti-lo aos seus filhos. Todo filho do sexo masculino portador deste gene defeituoso, será afetado pelo albinismo ocular. Ele transmitirá este gene a todas as suas filhas. As meninas, por sua vez, só podem ser afetadas se o pai for albino e a mãe for portadora desse mesmo gene, o que é extremamente raro.



Transmissão ligada ao cromossomo X ►

Albinismo e visão

Nas regiões de clima temperado, a principal consequência do albinismo é a alteração da visão.

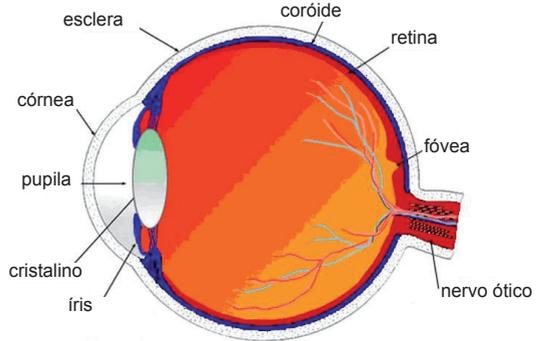
Formação da visão

A luz penetra no olho pela pupila, que é um orifício no centro da íris. A função da pupila é controlar a quantidade de luz que penetra no olho, dilatando-se ou se contraindo.

A visão é construída no “fundo” do olho, na região da retina, sobre a qual forma-se a imagem.

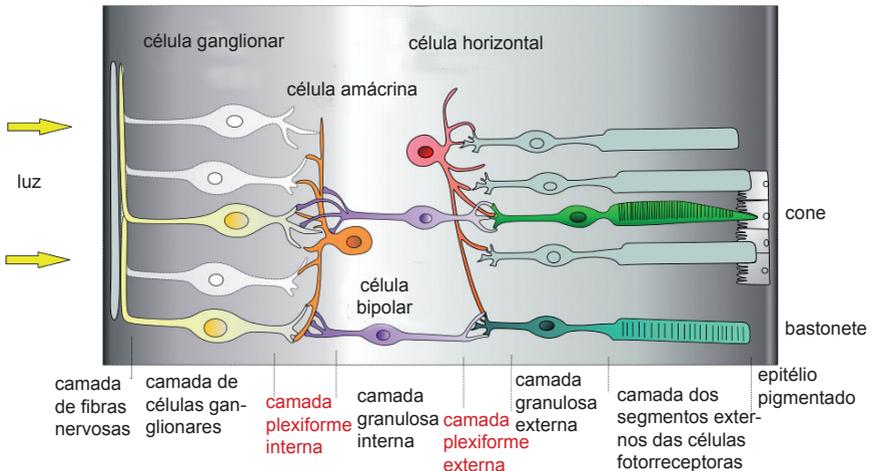
A retina é composta de várias camadas: a camada das fibras nervosas; a camada dos fotorreceptores, que recebem a luz; a camada do epitélio pigmentário, no qual se encontra a melanina ; a coróide, que é vascularizada; a esclera, que é a região branca do olho.

Todas as informações visuais recebidas pela retina são transmitidas através do nervo ótico às áreas do cérebro responsáveis pela visão.



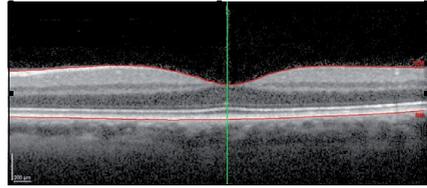
fonte : webvision

Corte vertical do olho

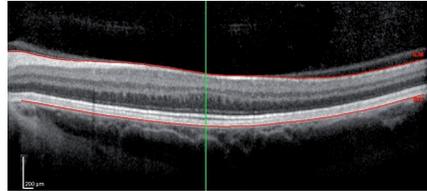


As várias camadas celulares da retina

A mácula^[15] é uma região situada no centro da retina, no mesmo eixo da pupila. Ela contém, no seu centro, a fóvea, uma área de aproximadamente 2 milímetros de diâmetro. Esta é a região de máxima densidade de células fotorreceptoras. É nesta zona que se obtém a melhor precisão da visão (10/10e). A zona periférica da retina não permite ver bem os detalhes, sua acuidade é muito menor. Ela é útil na percepção do campo de visão e do movimento.



Vista de corte de uma retina normal, realizada por OCT (tomografia de coerência ótica)



Vista de corte de uma retina albina, realizada por OCT

imagens gentilmente cedidas pelo Dr. Catherine Duncombe Poulet

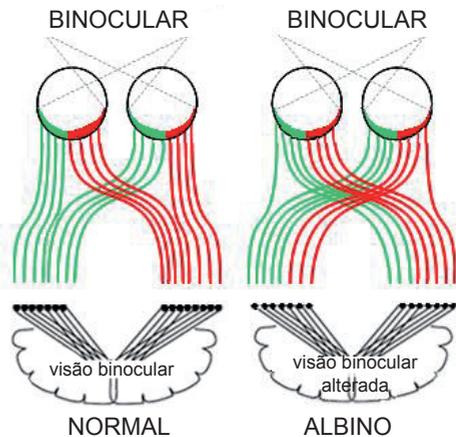
Visão das pessoas com albinismo

O olho das pessoas com albinismo apresenta uma íris mais ou menos transparente; a depressão foveal é reduzida ou ausente.

Trata-se da hipoplasia macular^[16].

A ausência de pigmentação na íris e no epitélio pigmentário é a principal causa da fotofobia. A ausência de fóvea é responsável pela falta de acuidade visual nas pessoas com albinismo. Em analogia a uma câmera fotográfica digital, é como se a fóvea dessas pessoas tivesse muito menos “pixels” que uma fóvea normal.

O cruzamento dos nervos óticos entre os olhos e o cérebro não acontece de maneira normal. As anomalias do olho e do nervo ótico presentes nas pessoas com albinismo impedem o desenvolvimento normal da visão e provocam o surgimento do nistagmo congênito nos primeiros meses de vida.



Ligação entre os olhos e as áreas visuais do cérebro no caso normal e no caso de um albino

A esses defeitos, adiciona-se um forte astigmatismo^[17], frequentemente ligado a anomalias da esfericidade da córnea, assim como uma forte hipermetropia^[18] ou uma forte miopia^[19].

A deficiência visual pode ser profunda (acuidade inferior a 1/10e), mas em geral é mediana (2/10e). A visão das cores é na maioria das vezes normal.

Albinismo, uma aparência física peculiar

As pessoas portadoras de albinismo oculocutâneo apresentam uma aparência peculiar, caracterizada pela falta ou pela redução da pigmentação da pele, dos cabelos e dos pelos do corpo.

Esse fenômeno é particularmente visível nas populações cuja pigmentação é naturalmente forte (pessoas originárias da África, da Ásia ou da América Latina) e, para essas pessoas, este é o primeiro critério para o diagnóstico do Albinismo.

De acordo com o gene mutado ou com o tipo de mutação, o grau de despigmentação pode variar.



Bénédicte, 71 anos, 1/20e

Crédito : Silvia Amodio



Alexiane, 14 anos, 2/10e

Duas pessoas com albinismo oculocutâneo tipo 1, com fenótipos diferentes.

A aparência física dos albinos os expõe a diversas situações difíceis, como o olhar e a menosprezo de estranhos, enquanto o problema essencial da baixa visão é totalmente ignorado.

Além dos problemas na visão, o nistagmo e o estrabismo são desconfortáveis no sentido estético e causam consequências na relação com as outras pessoas. Os interlocutores das pessoas com albinismo normalmente ficam desconfortáveis e não conseguem abstrair o nistagmo e o estrabismo para conversar olhando nos olhos. O desconforto acaba acontecendo dos dois lados, pois a pessoa portadora do nistagmo percebe o incômodo da pessoa à frente dela.



Cristina, 5 anos, albinismo oculocutâneo tipo 2, 2/10e

O tratamento médico

O diagnóstico

O diagnóstico clínico

O diagnóstico do albinismo pode ser feito desde o nascimento, se os sinais clínicos (despigmentação da pele e dos olhos) forem visíveis. Porém, em muitos casos, a despigmentação dos olhos não é total e a despigmentação da pele e dos pelos não são suficientes para diagnosticar a criança nesta fase. É geralmente a partir dos primeiros meses de vida, quando o nistagmo aparece, que a criança é orientada a fazer uma consulta com o oftalmologista.

O exame mais simples e prioritário a ser feito é o exame de lâmpada de fenda e também o exame de fundo de olho (também conhecido como mapeamento de retina). Para confirmar o diagnóstico e, em particular, confirmar a hipoplasia macular é necessário de fazer um OCT (Tomografia de Coerência Óptica). Outros exames podem ser feitos como o Eletroretinograma ou o Potencial Visual Evocado (PVE), que evidencia a falta de desenvolvimento dos nervos ópticos. Esses exames não são fáceis de serem realizados em crianças muito novas.



« Eu me refiro aos jovens pais. Não se preocupem, suas crianças vão surpreendê-los, mas façam de tudo para ajudá-las»

Jean-Marie, farmacêutico aposentado

Por precaução, alguns médicos indicam a realização da ressonância magnética. No caso dos albinos, a ressonância não mostra nenhuma informação adicional. Ela é inútil se o albinismo já tiver sido diagnosticado por outros exames. É importante ressaltar que para fazer um exame de ressonância magnética em um recém-nascido é necessária uma anestesia geral.



Baptiste, 12 anos, albinismo oculocutâneo tipo 4, 2/10e

O diagnóstico molecular

O diagnóstico molecular (ou genético) é muito importante. Ele permite confirmar, detalhar e completar o diagnóstico clínico. A análise molecular possibilita, em especial, distinguir as formas clássicas das síndromes, propiciando a determinação dos cuidados específicos para cada uma delas. Esse diagnóstico é também útil nos casos mais leves de albinismo, quando os resultados das avaliações convencionais não são conclusivos.

Somente esse tipo de diagnóstico, o molecular, permite que os médicos dêem conselhos genéticos à família ou aos casais que desejam ter filhos.

Pesquisas atuais sugerem possíveis terapias, baseadas nos genes e nas mutações em questão. Somente o diagnóstico molecular permite orientar os pacientes e, a longo prazo, propor os protocolos de tentativas clínicas.

Através de um acompanhamento especializado, como o do Centro de Referência em Doenças Raras de Pele de Bordeaux, é possível melhorar o conhecimento médico científico da doença e estabelecer relações entre as mutações descobertas (genótipo^[20]) e as consequências observadas na aparência física e na visão (fenótipo^[21]).

Por fim, é importante lembrar que o acesso a um diagnóstico molecular é um direito do paciente.

Um acompanhamento especializado

Um acompanhamento regular feito por um oftalmologista e um dermatologista é indispensável.

Cirurgia para correção do nistagmo e do estrabismo

O nistagmo faz baixar a acuidade visual e faz a visão ficar mais desconfortável. Muitas vezes, para enxergar melhor, a pessoa com albinismo tem, inconscientemente, uma postura anormal, na qual a cabeça não fica reta. Nesta posição, muitas vezes desconfortável, nota-se que o nistagmo é leve ou até imperceptível. É importante ressaltar que a imagem que aparece para uma pessoa com nistagmo congênito^[22] não muda. Somente de forma excepcional são relatados casos de oscilopsia^[23]. O nistagmo, que pode estar associado ao estrabismo, é também um obstáculo à relação social.

A cirurgia para a cura do nistagmo é possível, da mesma forma que para um provável estrabismo associado. A operação permite a diminuição do cansaço e a melhora do conforto visual, embora não se possa prever o ganho de acuidade após o procedimento, ganho esse que será de qualquer maneira limitado pelo comprometimento da retina. As relações sociais melhorarão, uma vez que o desconforto dos interlocutores diminuirá. As dores de coluna induzidas pelo torcicolo devido as alterações oculares também diminuirão.

Quanto mais cedo for feita a cirurgia, mais provável é a redução da ambliopia na idade adulta, uma vez que isso permitirá um melhor desenvolvimento visual na infância.

A cirurgia é possível a partir dos dois ou três anos de idade. Pode-se também esperar que a criança cresça, ou, até mesmo, operar somente na idade adulta. Não existe uma regra absoluta, cada caso é diferente.

Viver com o albinismo

Proteger a pele

A falta de pigmentação (proteção natural contra os raios de sol) faz com que os albinos sejam muito sensíveis ao sol.

A melanina é sintetizada nos melanossomas dos melanoócitos, que se encontram na pele, nos bulbos capilares, na camada pigmentada da retina, na íris e também no ouvido interno.

Com a falta de proteção da pele, as principais complicações do albinismo oculocutâneo, em decorrência da exposição ao sol são: as queratoses actínicas^[24], carcinomas^[25] basocelulares^[26] e espinocelulares^[27]. Melanomas foram observados nas pessoas com albinismo, mas a frequência não é maior do que na população geral. Uma proteção eficaz ao sol, desde muito jovem, permite limitar o desenvolvimento dessas lesões cutâneas. A primeira barreira de proteção são as roupas: blusas de manga longa ou calças longas em tecidos específicos, próprios para impedir a passagem dos raios UV (existem marcas de roupas especializadas em proteção “anti-

UV”), chapéus com abas largas também são essenciais. As áreas expostas aos raios solares (rosto, mãos, etc.) devem necessariamente ser protegidas com filtros solares de amplo espectro (anti-UVA e anti-UVB), respeitando as quantidades indicadas e seguindo a frequência de re-aplicação recomendada. Na adolescência, a educação deve ser reforçada e um monitoramento clínico anual de lesões pré-cancerígenas e cancerígenas é recomendado. Nas regiões de clima temperado, respeitando os princípios de proteção, o risco de ocorrência de um câncer de pele não é maior do que no resto da população.

Auxílios visuais

Os erros de refração ocular (hipermetropia, miopia, astigmatismo), além da deficiência visual da retina, devem ser corrigidos o mais rápido possível, seja por meio de óculos ou através de lentes de contato rígidas que filtram os raios UV. As lentes rígidas permitem uma ótima correção óptica, uma excelente correção do astigmatismo e muitas vezes uma diminuição do nistagmo, melhorando o foco visual central. A correção feita por lentes de uso contínuo^[28] é possível desde muito jovem (antes dos 6 meses) favorecendo o desenvolvimento do sistema visual, ainda imaturo nessa idade.

A correção ótica deve ser máxima, para assim permitir um melhor desenvolvimento da visão do bebê ou da criança. A fotofobia pode ser aliviada e a retina protegida por chapéus, óculos de sol (com lentes polarizadas) ou lentes de contato coloridas. Os sinais funcionais podem cair significativamente e percebe-se uma melhora no comportamento visual. Os problemas devido ao nistagmo, estrabismo, hipoplasia foveolar e anormalidades do desenvolvimento do trato ótico, por sua vez, não podem ser corrigidos com o uso de óculos ou lentes.

Os auxílios visuais (lupas, ampliador de vídeo, computador com software de ampliação) podem ser usados para melhorar a visão de perto, em particular no ambiente escolar ou profissional. Não querendo se distinguir muito de seus colegas, os adolescentes muitas vezes recusam os materiais muito visíveis. Pode-se propor, neste caso, os auxílios mais discretos e eficazes como uma lupa de bolso iluminadora para a visão de perto e um monocular para visão a distância.

O apoio escolar

A educação deve ter o apoio de todos. Isso significa informar os responsáveis pelo acompanhamento educacional da criança de sua deficiência visual para que medidas simples possam ser tomadas para melhorar o conforto e a integração diária da criança. Por exemplo, ela deve sentar o mais perto possível do quadro e os textos podem ser adaptados (contraste, formato).

O instituto para crianças com deficiência visual pode disponibilizar um educador especializado, que ajudará os professores nas aulas. A deficiência visual deve ser citada nos registros escolares da criança. A criança pode ter seus horários modificados, documentos ampliados e duração das provas adaptada (1/3 horas extras), mesmo durante os testes de avaliação nacionais, como o ENEM ou provas de vestibular. A vida diária pode ser melhorada através de medidas e equipamentos adequados para pessoas com deficiência visual (computador com software de ampliação, mesas inclinadas).



« No judô, nós esquecemos a deficiência »
Solène, vice-campeã da França de judô 2010 e 2012
(categoria para deficientes visuais)

Contribuíram à redação deste folheto os médicos de consulta multidisciplinar em albinismo do centro de referência de Bordeaux :

Pr Alain Taïeb, dermatologista

Pr Benoît Arveiler, geneticista

Dr Clément Paya, oftalmologista

Além de :

Dr Catherine Duncombe Poulet, oftalmologista estrabólogo

Dr Alain Spielmann, oftalmologista estrabólogo

Léxico

^[1] **Hipopigmentação** : redução ou ausência de coloração, devida à falta de melanina, que dá cor a pele, aos olhos, pelos e cabelos

^[2] **Transiluminação** : exame que consiste em aplicar uma fonte luminosa na lateral do olho para verificar a passagem de luz através da íris.

^[3] **Fovea** : área central da macula onde a visão tem a maior precisão.

^[4] **Ambliopia** : redução da acuidade visual sem que o olho apresente alteração funcional.

^[5] **Nistagmo** : sucessão de movimentos involuntários e repetidos dos olhos, mais comumente na direção horizontal.

^[6] **Fotofobia** : incômodo visual causado pelo excesso de luz penetrando o olho.

^[7] **Estrabismo** : defeito de convergência dos eixos dos olhos, que impede a visão binocular (visão simultânea dos dois olhos). Pode ser convergente ou divergente. Na criança, ele impede o desenvolvimento normal da visão estereoscópica (noção de profundidade espacial ou visão em 3D). Sua origem deve ser rapidamente identificada na tentativa de corrigi-lo.

^[8] **Cromossomos homólogos** : cromossomos que possuem a mesma forma, tamanho e conteúdo genético.

^[9] **Cromossomos autossômicos** : cromossomos que não interferem na determinação do sexo.

^[10] **Alelo** : um alelo é uma versão de um gene. Existem vários alelos possíveis de um mesmo gene. Certos alelos são funcionais, enquanto outros são deficientes. Todos nós possuímos dois alelos para cada um dos nossos genes.

^[11] **Dominante** : um alelo é dominante quando só a sua presença já basta para que uma determinada característica seja expressa. Ele se opõe ao recessivo.

^[12] **Recessivo** : um alelo recessivo deve ser transmitido pelos dois pais para que sua característica seja expressa, no caso de genes autossômicos.

^[13] **Autossômico** : gene transmitido por um cromossomo de 1 a 22, exceto os cromossomos sexuais X e Y.

^[14] **Mácula** : Mancha amarela no centro da retina. Zona onde o foco visual é máximo.

^[15] **Hipoplásia macular** : falha congênita e moderada do desenvolvimento da mácula.

^[16] **Astigmatismo** : Deficiência visual causada pelo formato irregular da córnea.

^[17] **Hipermetropia** : Deficiência visual causada pela focalização da imagem atrás da retina, que resulta numa dificuldade em ver claramente objetos próximos.

^[18] **Miopia** : Deficiência visual que resulta na dificuldade em ver claramente objetos distantes.

^[19] **Genótipo** : características genéticas de um indivíduo. Podemos considerar que o genótipo é, de alguma forma, a composição genética elementar de um organismo.

^[20] **Fenótipo** : representa todas as características visíveis de um indivíduo: a cor do cabelo, olhos, formato das orelhas ou nariz, altura, tipo sanguíneo etc. Considera-se que o fenótipo é, em parte, a expressão visível do genótipo.

^[21] **Nistagmo congênito** : O nistagmo que está presente ao nascimento, mesmo que apareça um pouco mais tarde. Opõe-se ao nistagmo adquirido.

^[22] **Oscilopsia** : sensação permanente de movimento visual.

^[23] **Queratose actínica** : alterações estruturais e celulares da pele causada pela exposição excessiva à luz solar.

^[24] **Carcinoma** : câncer desenvolvido a partir das camadas superficiais da pele.

^[25] **Basocelular** : carcinoma das células basais é um câncer que se origina na transição entre a epiderme e a derme.

^[26] **Espinocelular** : carcinoma de células espinhosas presentes na epiderme.

^[27] **Lentes de uso contínuo** : novos materiais, permeáveis ao oxigênio, com o objetivo de permitir o uso dia e noite durante até 30 dias consecutivos.

« Genespoir me conforta com a ideia que eu não estou só e que a gente representa uma força para avançar todos juntos. »

Bernard, desenhista-musicista



Genespoir

3, rue de la Paix
35 000 Rennes - FRANCE
Tél. : 02 99 30 96 79
Mail : genespoir@wanadoo.fr



Mais informações sobre :

[www.!\[\]\(fe5d33c08faf9a42a148630afb19375e_img.jpg\) Genespoir.org](http://www.Genespoir.org)