



O que é o albinismo?

ALBINISMO

O albinismo é uma doença rara, não contagiosa, herdada geneticamente e que ocorre em ambos os géneros, independentemente da etnia, em todos os países do mundo. O pai e a mãe têm de ser portadores do gene para que este seja transmitido, mesmo que eles próprios não tenham albinismo. A doença resulta numa falta de pigmentação do cabelo, da pele e dos olhos, causando vulnerabilidade à exposição solar e à luz brilhante. Quase todas as pessoas com albinismo são deficientes visuais, sendo a maioria classificada como "legalmente cega". Embora os números variem, na América do Norte e na Europa estima-se que 1 em cada 20.000 pessoas tenha alguma forma de albinismo. Na Tanzânia, e em toda a África Oriental, o albinismo é muito mais prevalente, com estimativas de 1 em cada 1.400 pessoas afectadas. O termo "*pessoa com albinismo*" (PWA) é preferível ao termo "albino", uma vez que coloca a pessoa antes da doença.

O albinismo é mundial

- **O albinismo** afecta pessoas de todas as raças: Negros, brancos, asiáticos - cada raça tem as suas próprias pessoas com albinismo (PWA). Ver mapa (na página 6) que mostra as pessoas com albinismo em todo o mundo

Como é que uma pessoa se torna uma PWA?

- Cada PWA herda a doença de **ambos os** progenitores - mãe e pai. Ambos os pais de uma PWA, quer sejam albinos ou não, **devem ser** portadores do traço genético do albinismo para que possa nascer uma criança com albinismo.
- Quando ambos os pais são portadores do traço do albinismo (e nenhum dos pais é albino), há uma hipótese em quatro (ou 25% de probabilidade) em cada gravidez de o bebé nascer com albinismo.
- As crianças com pigmentação normal nascidas desses pais podem também ser portadoras do traço genético do albinismo. Essas crianças podem, por sua vez, transmitir a característica aos seus próprios filhos.



Porque é que os PWA têm um aspeto "branco"?

- A maior parte das crianças com albinismo nascem de pais com cabelo e olhos de cor normal para as suas origens étnicas.
- Uma PWA é incapaz de produzir as quantidades habituais de pigmento ou corchamadas *melanina*.
- É por esta razão que as pessoas com albinismo têm pouco ou nenhum pigmento nos olhos, na pele, no cabelo ou em todos os elementos acima referidos.

Tipos de albinismo

- **Albinismo que afecta apenas os olhos.** Este é designado por albinismo ocular (AO) e é muito menos comum. A maioria dos casos é registada no sexo masculino. As crianças com OA podem ter uma cor de pele e cabelo normal, mas ligeiramente mais clara do que a dos outros membros da família.
- **Albinismo que afecta a pele, o cabelo e os olhos.** É conhecido como albinismo OCA ou *Oculocutâneo* (pronuncia-se ock-you-low- kew-TAIN-ee-us). Esta é a forma mais visível de albinismo na Tanzânia.
- Utilizando a investigação do ADN, são atualmente reconhecidas 4 formas de OCA - OCA1, OCA2, OCA3 e OCA4; algumas destas formas estão ainda divididas em subtipos. Em cada categoria e subcategoria de OCA, o grau de cor/melanina aparente no indivíduo varia.
- **Albinismo plus:** Os investigadores também identificaram um tipo de albinismo que apresenta características adicionais. Uma delas é conhecida como Síndrome de *Hermansky-Pudlak* (HPS). Para além do albinismo, o HPS está associado a problemas de hemorragia e nódos negros. Algumas formas estão também associadas a doenças pulmonares e intestinais. A HPS é uma forma menos comum de albinismo, mas deve ser suspeitada se uma pessoa com albinismo apresentar hematomas ou hemorragias invulgares.

DESAFIOS DO ALBINISMO

1. Problemas de visão, tratamento e reabilitação

- As pessoas com albinismo têm sempre problemas de visão que não podem ser totalmente corrigidos com óculos.
- Os problemas de visão no albinismo resultam de um desenvolvimento anormal das ligações nervosas entre o olho e o cérebro, devido ao facto de terem pouca ou nenhuma cor/melanina.
- O grau de deficiência visual varia consoante os diferentes tipos de albinismo e a maioria das pessoas com albinismo tem geralmente baixa visão.
- No entanto, a maioria pode utilizar a visão que tem para muitas tarefas, incluindo a leitura.



- A maioria das pessoas com albinismo não utiliza o Braille.
- Um pequeno número de pessoas com albinismo tem visão suficiente para conduzir um automóvel.

Tratamento e Reabilitação

- Os PWAs apresentam frequentemente uma combinação de qualquer um dos seguintes elementos:

NOME DA CONDIÇÃO	CONDIÇÃO	TRATAMENTO ou REABILITAÇÃO (se disponível)
Nistagmo	movimento regular dos olhos, de um lado para o outro ou em movimentos circulares	Atualmente, a intervenção cirúrgica minimiza mas não pode curar completamente o nistagmo
Estrabismo inclui "olhos cruzados" (<i>esotropia</i>), "olho preguiçoso" ou um olho que se desvia para fora (<i>exotropia</i>)	Desequilíbrio muscular nos olhos	No caso do <i>estrabismo</i> , a cirurgia pode melhorar o aspeto dos olhos No caso da esotropia ou "olhos cruzados", a cirurgia pode ajudar a visão ao expandir o campo visual (a área que os olhos conseguem ver quando olham para um ponto).
Fotofobia	Sensibilidade à luz brilhante e ao encandeamento	As PWA precisam de luz para ver, tal como qualquer outra pessoa. Os óculos de sol ou as lentes de contacto coloridas ajudam no exterior. No interior, é importante colocar luzes para leitura por cima do ombro e não à frente.
Visão de perto ou delonge Geralmente com <i>astigmatismo</i> ou alguma desfocagem	miopia ou hipermetropia	Vários auxílios ópticos são úteis para as pessoas com albinismo, incluindo óculos bifocais, óculos de leitura de prescrição forte e biópticos* (óculos com pequenos telescópios montados)
Hipoplasia foveal	Não há desenvolvimento normal da superfície interna do olho que receba luz. conhecida como retina	Ver fotofobia
Desvio do nervo ótico	os sinais nervosos da retina para o cérebro não seguem as vias nervosas habituais	

*Alguns países permitem a condução com lentes bióticas para algumas PWAs



2. Problemas de pele e como os prevenir

- As pessoas com muitos tipos de albinismo precisam de tomar precauções para evitar danos na sua pele causados pelo sol.
- Os danos na pele podem ser evitados através da utilização regular de loções de proteção solar, chapéus e vestuário de proteção solar, que é o vestuário que cobre a pele da exposição ao sol.

3. Desafios médicos e como evitá-los

- Em muitos países, a maioria das pessoas com albinismo vive uma vida normal e tem os mesmos tipos de problemas médicos gerais que o resto da população.
- As pessoas com doenças adicionais, como a *síndrome de Hermansky-Pudlak*, podem ter uma esperança de vida reduzida devido a doenças pulmonares ou outros problemas específicos.
- Em países com climas ensolarados e quentes ou tropicais como a Tanzânia, as pessoas com albinismo que não usam proteção da pele podem desenvolver cancro da pele potencialmente mortais.
- Nesses países, as pessoas com albinismo devem utilizar uma proteção adequada da pele, como loções de proteção solar com uma classificação de 20 FPS ou superior, e vestuário apropriado para desfrutar de actividades ao ar livre e de uma vida normal.

4. Desafios sociais e como os eliminar

- As pessoas com albinismo correm o risco de isolamento porque a doença é muitas vezes mal compreendida.
- Pode ocorrer estigmatização social, especialmente nas comunidades onde outros membros da família têm pele e aparência escuras.
- As famílias e as escolas devem fazer um esforço para incluir as crianças com albinismo nas actividades de grupo.
- O contacto com outras pessoas com albinismo ou com outras pessoas que tenham pessoas com albinismo nas suas famílias pode ser muito útil.



5. Desafios educativos e como os ultrapassar

- Devido a uma deficiência visual significativa, a maioria das pessoas com albinismo não consegue ler a partir do quadro negro numa sala de aula normal.
- Os professores e educadores devem fazer um esforço suplementar para reorganizar a sala de aula de modo a que as pessoas com albinismo sejam colocadas à frente da turma e aproximadas do quadro, conforme necessário.
- Este reposicionamento deve ser feito de modo a que a pessoa com albinismo **não** esteja a olhar para a luz do sol para ver o quadro.
- Para facilitar o reposicionamento, o quadro deve ser mantido sempre "preto" para que o contraste do giz branco possa melhorar a legibilidade.
- Se o reposicionamento falhar, os professores e educadores devem estar preparados para fotocopiar as suas notas e dar cópias a cada pessoa com albinismo na sua turma.
- Os exames, os apontamentos dos professores e outros documentos impressos ou fotocopiados devem ser claros e com letras suficientemente grandes.
- Se necessário, deve ser concedido tempo suplementar para a redação do exame às pessoas com albinismo. (Sugere-se o tempo efetivo mais metade do tempo efetivo). Isto é especialmente importante se as perguntas do exame forem apresentadas em letra pequena ou normal, e se os exames forem cópias reutilizadas/desbotadas.
- Para apoio quotidiano, os professores e educadores podem considerar útil designar um aluno capaz para cada pessoa com albinismo, para apoio entre pares no processo de aprendizagem.
- Mais pormenores para professores e educadores de pessoas com albinismo estão disponíveis num pequeno manual de fácil leitura: GUIA RÁPIDO PARA PROFESSORES disponível em <http://www.underthesamesun.com/resources>

O que é o albinismo?



FIGURA 1

Albinismo a nível mundial



*O que é o
albinismo?*



RECURSOS

NOAH

A Organização Nacional para o Albinismo e a Hipopigmentação

<http://www.albinism.org>

EXPOSIÇÃO POSITIVA

Rick Guidotti

www.positiveexposure.org

VISÃO PARA O FUTURO

A Fundação Visão para o Futuro

www.visionfortomorrow.org

SAÚDE E CUIDADOS DA PELE PARA PESSOAS COM ALBINISMO / SEASIDESKINCARE.COM

<http://seasideskincare.com/health-and-skin-care-for-people-withalbinism.html/>

OPINIÃO DE PERITOS

Dr. Murray Brilliant, Geneticista.

<https://ictr.wisc.edu/Brilliant>