

# Albinismo: raro, mas não invisível

## Lilian Kimura

Pós-doutoranda colaboradora voluntária do Laboratório de Genética Humana, Departamento de Genética e Biologia Evolutiva, Instituto de Biociências, Universidade de São Paulo, SP

Autor para correspondência - lkimura@alumni.usp.br

**Palavras-chave:** albinismo, falta de melanina, invisibilidade social, baixa visão, proteção solar

Criança com albinismo na África. Foto: Patricia Willocq.



Apesar de ser um tema comumente tratado nas aulas de genética, o albinismo ainda é cercado de muito misticismo e desconhecimento. O albinismo é uma característica genética rara decorrente da deficiência na produção de melanina e se manifesta em indivíduos de ambos os sexos de todos os grupos populacionais. A falta de melanina torna mandatória a fotoproteção, com o uso de filtro solar potente, óculos escuros e vestimentas apropriadas. A desinformação generalizada sobre o assunto tem impacto direto sobre a qualidade de vida dos albinos, deixando-os susceptíveis aos problemas de saúde que podem acometê-los, tanto pela negligência com os autocuidados como pela ausência de políticas públicas que os assistam adequadamente. Os desafios enfrentados por uma pessoa com albinismo ao longo da vida são muitos, a começar pela invisibilidade social e pelo preconceito, que muitas vezes levam a julgamentos completamente equivocados quanto à capacidade intelectual ou laboral. No artigo são abordados alguns aspectos da condição, com o intuito de ampliar a sua divulgação, contribuindo para a mudança desse cenário.

## Melanina: cor e proteção

Apesar da grande pluralidade climática, a maior parte do território brasileiro está contida na chamada Zona Intertropical - o que significa predominância de climas quentes e úmidos, ou seja, enfrentar dias ensolarados é a rotina de muitos brasileiros e estamos expostos à radiação solar praticamente o ano todo. Por sorte, nosso organismo é dotado de uma engenhosa maquinaria fisiológica que representa a proteção primária contra os raios solares: a produção de melanina na pele.

A pele é o maior órgão do nosso corpo e basicamente é constituída por duas camadas: a derme, mais interna, e a epiderme, mais externa. A melanina é um pigmento de natureza proteica sintetizado em células especializadas chamadas de melanócitos, localizados na epiderme. Sua síntese se dá a partir da polimerização do aminoácido tirosina, e a enzima tirosinase tem um papel fundamental nesse processo, conhecido como melanogênese (Figura 1). Existem dois tipos de melanina: a eumelanina, que apresenta uma coloração acastanhada, e a feomelanina, cuja coloração varia do vermelho ao amarelo.

A proporção entre os tipos de melanina é um dos aspectos que definem os diferentes tons da pele. Pessoas de pele clara, por exemplo, apresentam altas quantidades relativas de feomelanina. No entanto, a nossa pigmentação também depende de outros fatores, como a taxa da melanogênese, que varia entre os indivíduos e pode aumentar em resposta a estímulos (exposição à radiação ultravioleta, alterações hormonais e processos inflamatórios) e tamanho, número, composição e distribuição dos melanossomos - corpúsculos intracelulares que armazenam a melanina.

As propriedades fotoprotetoras da melanina têm sido bem documentadas na literatura. Esse pigmento especial funciona como uma primeira barreira contra a radiação solar e tem uma função importante na proteção do nosso material genético (DNA) contra pos-

síveis danos causados pelos raios UV emitidos pelo sol. O câncer de pele, por exemplo, é uma patologia que se origina, dentre outros fatores, a partir de danos e mutações no DNA induzidos pela exposição aos raios UV. Em outras palavras, sem melanina o nosso material genético estaria mais suscetível a sofrer mutações deletérias que levariam ao surgimento de algumas doenças, principalmente o câncer.

A melanina tem ainda papel na determinação da cor dos olhos e é essencial para o nosso sistema visual. Ela se deposita em uma das camadas da retina, uma estrutura epitelial composta por células sensíveis à luz, que tem como função principal a formação de imagens. A melanina na retina regula a luminosidade interna dos olhos e protege as células retinianas, por ajudar na dissipação do calor proveniente da luz e por ter propriedades antioxidantes. Além disso, há indícios de que o pigmento tenha participação no desenvolvimento correto da retina.

A síntese de melanina é um processo fisiológico complexo, que envolve uma série de mecanismos celulares, sendo modulada pela expressão de vários genes. Qualquer interferência nesse delicado sistema pode resultar em alterações na sua produção - tanto para mais quanto para menos. Uma produção excessiva de melanina resulta em hiperpigmentação, podendo atingir grandes extensões da pele (como no caso do bronzeamento ocasionado pela exposição ao sol) ou apenas partes dela, causando manchas escurecidas. Mas, e a sua falta, o que poderia acarretar? É o que veremos adiante.

## Quando o sol pode ferir

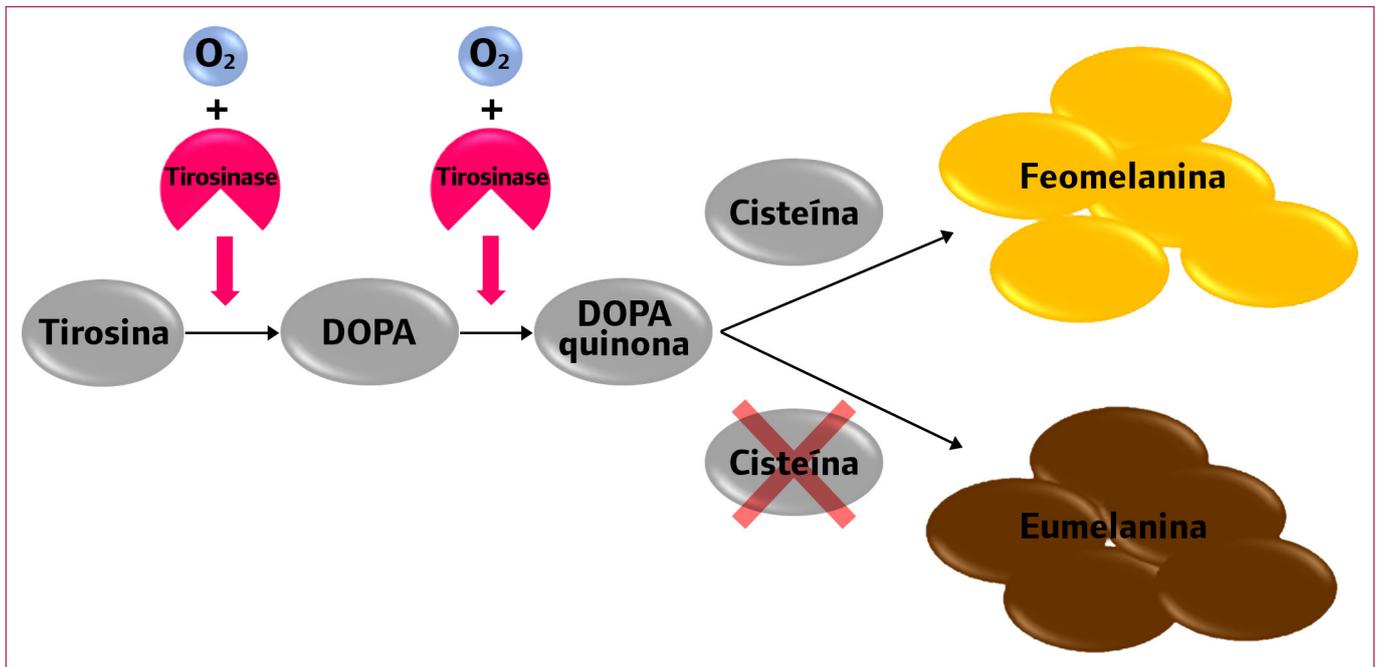
Interferências na síntese de melanina que levem à sua redução ou ausência resultam em condições que têm como característica a hipopigmentação, também chamada de hipomelanose. A hipopigmentação pode ser consequência da exposição da pele a certos agentes químicos, um sinal clínico de distúrbios cutâneos como a **psoríase** e o **vitiligo**, ou um efeito colateral do processo de cicatri-

**Psoríase** - doença cutânea de natureza inflamatória, crônica e não contagiosa. É caracterizada por lesões em forma de placas, de cor avermelhada e que descamam, normalmente nos cotovelos, joelhos e couro cabeludo, mas outras regiões do corpo podem ser afetadas. Fatores genéticos de predisposição, gatilhos ambientais (estresse, exposição ao frio) e desequilíbrios no sistema imunológico estão associados com a doença, embora as causas ainda não sejam completamente conhecidas. Psoríase não tem cura, mas é possível controlar o reaparecimento das lesões.

**Vitiligo** - distúrbio cutâneo caracterizado pela perda de coloração da pele que leva ao surgimento de manchas esbranquiçadas bem delimitadas em diferentes áreas do corpo. A hipopigmentação nessas áreas decorre da falta de melanina. A causa também é desconhecida, mas há uma hipótese de que possa ser desencadeado por ações autoimunes - situação em que são produzidos anticorpos que destroem células ou tecidos do próprio organismo; no caso, os melanócitos são afetados. Fatores genéticos de predisposição e ambientais também podem estar envolvidos.

zação de traumas, queimaduras ou infecções na pele. Mas o foco desse trabalho é uma condição intrigante e rara que, apesar de des-

partar a curiosidade das pessoas, permanece ainda em grande parte no campo do desconhecimento: o albinismo.



**Figura 1.**

Representação simplificada da melanogênese no interior do melanossomo. Dentro do melanossomo, a enzima tirosinase oxida a tirosina na presença de oxigênio (O<sub>2</sub>), convertendo-o em compostos intermediários (DOPA e DOPA quinona). Na presença de cisteína (outro aminoácido), que é transportada ativamente para o interior dos melanossomos, a cascata de reação segue para a formação da feomelanina. Na ausência de cisteína, a cascata de reação segue para a formação da eumelanina. Em geral, os melanócitos sintetizam os dois tipos de melanina, mas o balanço entre ambas depende de uma série de fatores, como a expressão de enzimas pigmentares e a disponibilidade de substratos. A feomelanina tem alto potencial para gerar radicais livres em resposta à radiação UV. A eumelanina, por sua vez, tem capacidade de absorver e dispersar a luz ultravioleta, reduzindo sua penetração na pele, o que acaba conferindo proteção contra os efeitos nocivos dos raios solares.

Albino vem do latim *albus*, que significa branco. Albinismo é uma característica genética, congênita (presente ao nascimento), não contagiosa, decorrente da ausência parcial ou total da melanina. Assim, pessoas com albinismo são extremamente sensíveis aos efeitos nocivos da radiação UV, apresentando risco muito aumentado de sofrerem danos pela luz solar, como queimaduras, bolhas e lesões cutâneas pré-malignas que podem evoluir para câncer de pele se não tratadas; não por coincidência, essa é uma das principais causas de morte precoce entre esses indivíduos.

O albinismo não está restrito aos seres humanos. Animais também podem apresentar a característica, embora sejam extremamente raros, já que a falta de pigmentação tem impacto negativo na sua sobrevivência em ambiente natural, tanto pela sensibilidade aos raios solares como pela perda da capacidade de camuflagem. No entanto, vale uma observação: comumente animais albinos são confundidos com leucísticos. Embora também seja determinado geneticamente, o leucismo

é uma característica diferente e a falta de pigmentação nesse caso afeta apenas a cor da pelagem. E, ao contrário dos animais albinos, os leucísticos não são mais sensíveis ao sol.

## Variabilidade no albinismo

O albinismo pode se apresentar sob duas formas clínicas, chamadas de sindrômicas ou não sindrômicas. As formas sindrômicas, como as síndromes de Hermansky-Pudlak e Chediak-Higashi, por exemplo, incluem, além da hipopigmentação, alterações patológicas que podem ser graves, como disfunções imunológicas, pulmonares, gastrointestinais, hematológicas e neurológicas. As formas não sindrômicas são caracterizadas basicamente pela deficiência de pigmentação isolada, que pode se manifestar em graus variados, oscilando de ausência completa até a presença de uma certa quantidade de melanina nos olhos, na pele e nos cabelos e pelos.

As formas não sindrômicas, mais frequentes do que as sindrômicas, são constituídas por um conjunto de condições que incluem o albinismo ocular e o albinismo oculocutâneo. O albinismo ocular é caracterizado pela falta de pigmentação apenas nos olhos, e os indivíduos que o apresentam normalmente possuem graves problemas de visão, mas sem comprometimento da pigmentação da pele e dos cabelos. Já o albinismo oculocutâneo, como o próprio termo sugere, é caracterizado pela ausência parcial ou total de pigmentação tanto nos olhos como na pele e em estruturas a ela relacionada - cabelos e pelos.

Por sua vez, o albinismo oculocutâneo (OCA - do inglês *oculocutaneous albinism*), o mais frequente entre as formas não sindrômicas, pode ser classificado em sete tipos genéticos que recebem as denominações OCA1 a OCA7. Pessoas com albinismo do tipo OCA1 são os que apresentam o fenótipo mais extremo, com ausência total de pigmentação nos olhos, cabelos, pelos e na pele,

desde o nascimento e por toda a vida. Os demais apresentam certo grau de pigmentação no decorrer dos anos, que é variável entre os indivíduos e entre os tipos. Em comum, em todos os tipos de albinismo oculocutâneo ocorre algum comprometimento da visão.

## Genética do albinismo oculocutâneo

Todas as formas de albinismo descritas até o momento têm origem genética, sejam sindrômicas ou não sindrômicas. Especificamente para o albinismo oculocutâneo, sete loci gênicos já foram mapeados como contendo os genes que, quando alterados, resultam no fenótipo e seis genes já foram identificados, com centenas de mutações descritas como causativas da característica (Tabela 1), mostrando que se trata de um exemplo claro de **heterogeneidade genética**.

### Heterogeneidade genética

- situação em que um determinado fenótipo pode ser resultante de alterações em genes e/ou loci diferentes. No caso do albinismo, além da heterogeneidade de loci, há heterogeneidade de alelos, uma vez que mutações (alelos patogênicos) diferentes no mesmo gene podem causar o fenótipo.

### Tabela 1.

Descrição dos tipos de albinismo oculocutâneo (OCA) em relação ao contexto genômico e o número de mutações patogênicas descritas até o momento.

Tipo	Gene	Cromossomo	Região cromossômica	Nº de mutações patogênicas <sup>1</sup>
OCA1	TYR	11	11q14.3	255
OCA2	OCA2	15	15q12-q13	93
OCA3	TYRP1	9	9p23	14
OCA4	SLC45A2	5	5p13.2	31
OCA5 <sup>2</sup>	-	4	4q24	-
OCA6	SLC24A5	15	15q21.1	11
OCA7	LRMDA	10	10q22.2-q22.3	5

<sup>1</sup> De acordo com o banco de dados *VarSome* (acesso em 02/06/2020).

<sup>2</sup> Para esse tipo de OCA apenas o locus foi mapeado; o gene permanece não identificado.

Os seis genes já identificados codificam proteínas que exercem funções diversas: enzimáticas, transporte de íons e outras proteínas, e diferenciação celular. Nem todas as proteínas têm sua função completamente

elucidada, mas sabe-se que participam de um ou mais processos biológicos que compõem a cascata metabólica relacionada à pigmentação ou ao funcionamento do sistema visual (Quadro 1).

**Quadro 1.**

Os seis genes já identificados (*TYR*, *OCA2*, *TYRP1*, *SLC45A2*, *SLC24A5* e *LRMDA*) associados a seis tipos de albinismo oculocutâneo (*OCA1*, *OCA2*, *OCA3*, *OCA4*, *OCA6* e *OCA7*) e os processos biológicos a que seus produtos proteicos estão relacionados estão listados no quadro. Aqui são apresentados apenas os processos relacionados com a pigmentação e o sistema visual, que são características importantes para o fenótipo do albinismo.

O albinismo oculocutâneo é um fenótipo que quase sempre tem herança autossômica recessiva, ou seja, só se manifesta quando um indivíduo recebe duas cópias do gene defeituoso (duas mutações) de ambos os pais, que são heterozigotos e frequentemente com a pigmentação normal. A chance de um casal não albino, que já tenha uma criança com albinismo, ter outra com o mesmo fenótipo é de 25%. Se um dos pais é albino, e o casal já tiver tido um (a) filho (a) com albinismo, a chance de outra criança nascer com a mesma característica é de 50%.

Mas, e se ambos os pais forem albinos, necessariamente todos os filhos serão assim também? Curiosamente, nesse cenário, duas situações podem ocorrer: se os dois apresentarem o mesmo tipo de albinismo,

decorrente de mutações em um mesmo gene, a chance de nascer uma criança com a mesma característica é de 100%; porém, se apresentarem tipos diferentes, decorrentes de mutações em genes diferentes, essa chance se torna nula. Vale ressaltar que os filhos e filhas de pessoas com albinismo sempre herdarão um dos alelos com a mutação (serão heterozigotos).

O aconselhamento genético oferecido aos pais de crianças albinas pode ser uma ferramenta para melhorar a compreensão dos mesmos sobre a característica, beneficiando a família como um todo, já que o processo pode auxiliar no esclarecimento de algumas questões, como o risco de recorrência, o que pode ter impacto direto no planejamento de futuras gestações do casal.

Processo biológico	<i>TYR</i> OCA1	<i>OCA2</i> OCA2	<i>TYRP1</i> OCA3	<i>SLC45A2</i> OCA4	<i>SLC24A5</i> OCA6	<i>LRMDA</i> OCA7
Diferenciação dos melanócitos		✓	✓		✓	✓
Organização dos melanossomos			✓			
Transporte celular da tirosina		✓				
Biossíntese da melanina	✓	✓	✓	✓		
Formação de pigmentos oculares	✓	✓				
Regulação da biossíntese de melanina			✓		✓	
Distribuição de pigmento nos tecidos	✓	✓	✓	✓		
Processamento do estímulo visual	✓			✓		

## O albinismo em números

A epidemiologia do albinismo tem sido estudada em alguns países há décadas, mas para a maioria, os estudos são escassos. Se compararmos alguns estudos, veremos que há divergências nas estimativas de prevalência, o que pode ser explicado, em parte, por fatores que afetam a acurácia dessas estimativas, como tamanho e abrangência das populações amostradas, os critérios diagnósticos utiliza-

dos e aspectos socioculturais das populações averiguadas.

Globalmente, estima-se que uma em cada 17 a 20 mil pessoas (1:17.000-20.000) apresente alguma forma de albinismo. Vale lembrar que o OCA é a forma mais frequente. Mas existe uma grande variação das prevalências entre os diferentes grupos populacionais. As prevalências mais elevadas foram encontradas em populações indígenas das Américas do Norte e Central (cerca de 1:200), e em algumas comunidades isoladas da África (1:1.000).

Com a disponibilidade de testes bioquímicos dos níveis de tirosinase, alguns pesquisadores passaram a investigar o albinismo com esta nova abordagem, tornando mais precisa a distinção entre os tipos OCA1 e OCA2. O avanço científico que promoveu melhor entendimento sobre o mecanismo fisiológico da pigmentação, somado aos novos conhecimentos de técnicas moleculares para investigar o DNA, permitiu não somente o refinamento da diferenciação entre OCA1 e OCA2 como passou a ser possível identificar os demais tipos. Como consequência, foi possível verificar que existe diferença na frequência dos tipos de OCA entre os grupos populacionais.

O tipo OCA1 responde por cerca de 50% dos casos de albinismo no mundo e é o mais

frequente entre populações caucasianas (europeias e dos EUA) e asiáticas. O tipo OCA2 responde por cerca de 30% dos casos, e é comum em populações afrodescendentes e na África. Já o tipo OCA3, apesar de responder apenas por 3% dos casos, é relativamente frequente em populações africanas, mas também já foi detectado em paquistaneses, alemães, indianos e japoneses. O tipo OCA4 corresponde a 17% dos casos e é o segundo mais frequente em populações japonesas e chinesas, mas praticamente inexistente em africanos; também já foi descrito em populações alemãs, turcas, indianas, coreanas, dinamarquesas e marroquinas. Os demais tipos de albinismo oculocutâneo (OCA5 a OCA7) são raríssimos e foram descritos apenas em algumas famílias ou poucos indivíduos de algumas populações.



**Foto ilustrativa** mostrando dois irmãos, gêmeos, com albinismo oculocutâneo. Créditos da foto: Raphael Cordeiro Alves.

No Brasil, os estudos epidemiológicos sobre a condição são muito escassos e não temos informações demográficas nas bases de dados governamentais que indiquem o número real de pessoas com albinismo. Desconhecemos, por consequência, qual é o tipo de OCA mais frequente em nossa população. De acordo com informações do Programa Pró-Albino, sediado na Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, estima-se uma prevalência de 1:18.000, considerando o cenário nacional; os raros estudos sobre algumas localidades, mais especificamente os estados da Bahia e do Maranhão, apontam prevalências relativamente mais elevadas.

Na vastidão sociocultural característica do nosso país encontram-se os povos tradicionais, como os indígenas e quilombolas. Para essas populações, que estão em situação de maior vulnerabilidade social, esses números são ainda menos notificados. Há alguns relatos e poucos estudos que indicam a presença de indígenas albinos em alguns estados, como Paraná, Acre, São Paulo e Mato Grosso, além de altas prevalências de albinismo em comunidades quilombolas de Alagoas e da Bahia. Nesse contexto, podemos mencionar os albinos identificados em comunidades quilombolas do Vale do Ribeira - São Paulo, pelo nosso grupo de pesquisa.

Comunidades quilombolas ou de remanescentes de quilombos são formadas por grupos étnicos constituídos por descendentes de negros escravizados e que têm uma trajetória histórica e social peculiar, pautada na resistência à opressão do passado e que não se extinguiu com a abolição da escravidão, perdurando até os dias atuais. Essas comunidades possuem vínculos específicos com o território, nos quais predomina o uso e a ocupação da terra baseados em conhecimentos herdados de seus ancestrais.

Desde o ano 2000 temos concentrado esforços para investigar aspectos da ancestralidade e formação dessas populações, assim como as doenças mais prevalentes, tanto as decorrentes da deficiência do acesso às condições básicas de saneamento, educação e saúde, como também aquelas de origem genética ou resultantes de predisposição gené-

tica. Dentre as condições de causa genética, o albinismo despertou nossa atenção devido à sua frequência.

## Albinos do Vale do Ribeira

O Vale do Ribeira, abrigo do maior remanescente de Mata Atlântica do Brasil, está localizado entre dois dos estados mais desenvolvidos economicamente, abrangendo o sudeste de São Paulo e o leste do Paraná. A umidade e temperaturas elevadas dominam o clima em boa parte do ano, e dias ensolarados são frequentes. Em uma das nossas expedições a uma das dezenas de comunidades quilombolas que existem na região, um tímido rapaz acompanhava a passagem da equipe de pesquisa, quase escondido. Acabou chamando a atenção por ser um pouco “diferente”, com a pele bem mais alva do que a dos demais moradores. Conversando com o pai do rapaz, uma curiosa história veio à tona: o filho dele praticamente só saía de casa ao pôr do sol. Esse comportamento, um tanto incomum para grande parte das pessoas das comunidades, deixou evidente que a luz solar causava desconforto. Ficou claro que se tratava de uma pessoa com albinismo. Até então, ele era o único com a condição de quem tínhamos conhecimento.

No entanto, em expedições sucessivas ao Vale do Ribeira, outras quatro pessoas com albinismo foram identificadas. Em entrevistas com moradores das comunidades, foi revelado que a condição não era uma surpresa, já que no passado existiram pelo menos três pessoas albinas e que apresentavam algum grau de parentesco com os cinco identificados.

As comunidades remanescentes de quilombos onde vivem os cinco albinos estão inseridas no município de Eldorado, no estado de São Paulo. Considerando o número aproximado de habitantes do município (15.000) de acordo com o último censo, a prevalência do albinismo foi estimada em 1:3.000. Apesar de ser uma característica rara, podemos dizer que ela é considerada frequente nesta população.

## Além da cor da pele: os desafios da vida de um albino

Não se expor ao sol sem proteção é mandatório entre os cuidados diários de uma pessoa com albinismo. O uso de protetor solar deve ser feito rigorosamente o ano todo para evitar os danos cutâneos causados pela luz ultravioleta, mas, no entanto, o protetor não é fornecido pelo sistema público de saúde por ser considerado um cosmético, por isso a aquisição do produto, geralmente dispendioso, é limitada para a maioria das famílias de albinos.

Embora a falta de pigmentação seja a característica que mais se destaca, o comprometimento da visão é um sinal clínico importante no albinismo. Vimos que a melanina desempenha um papel fundamental no desenvolvimento das estruturas oculares, por isso sua deficiência acaba resultando em baixa visão. O déficit visual tem impacto direto na execução de atividades rotineiras, como ler, escrever ou enxergar objetos distantes (como o letreiro de um ônibus), podendo afetar o rendimento escolar e a independência social.

Outros distúrbios oculares que frequentemente acometem pessoas com albinismo são os erros refrativos (astigmatismo, miopia e hipermetropia), o nistagmo (movimento involuntário dos olhos), o estrabismo e a fotofobia (sensibilidade à luminosidade), demandando o uso de lentes corretivas, óculos escuros e outras terapias oftalmológicas para corrigi-los, o que requer a interferência de especialistas e/ou são inacessíveis financeiramente, da mesma forma que o protetor solar, para a maioria das famílias de albinos.

Um problema adicional que pode ser enfrentado por uma pessoa com albinismo é a carência de vitamina D. Sua função está relacionada com o metabolismo do cálcio e a formação do tecido ósseo, além de exercer papel

na homeostase do sistema imunológico. O aporte dessa vitamina em nosso organismo se dá principalmente pela síntese endógena, processo que ocorre mediante exposição à luz solar. Como os albinos necessitam de fotoproteção estrita, a suplementação de vitamina D é necessária, mas só deve ser feita sob orientação médica.

Dentre os desafios enfrentados pelos albinos, lidar com o estigma e o preconceito talvez seja o mais difícil. De invisíveis aos olhos do poder público, passam a ser a atração principal na rua, pela sua aparência exótica. É frequente sofrerem com a segregação e a discriminação desde a infância, o que pode culminar em isolamento social e quadros de depressão. O desconhecimento sobre a condição gera ainda situações de constrangimento devido à ideia errônea de que o albinismo afetaria o desenvolvimento intelectual do indivíduo.

Em alguns países africanos, como o Malauí e a Tanzânia, o estigma provoca comportamentos destrutivos que são externados no nível mais extremo. Por questões culturais e/ou religiosas, o albino é visto como um ser com propriedades mágicas ou curativas e por isso sofre constantemente com situações de violência física que não raro acabam em mutilações em busca de partes do seu corpo para serem utilizados em rituais ou como amuletos. Por outro lado, muitos albinos são perseguidos, excluídos ou mortos por serem considerados um sinal de má sorte.

A relatora independente da Organização das Nações Unidas (ONU), Iponwosa Ero, em recente visita ao Brasil, relatou sua percepção acerca do albinismo em nosso país. Ela destacou que a condição aparentemente é muito comum em populações rurais, incluindo as comunidades tradicionais indígenas e quilombolas. Salientou ainda que os albinos brasileiros encontram-se em estado de vulnerabilidade, praticamente despercebidos pelo poder público, o que dificulta a implantação de políticas públicas que atendam às suas demandas.

## A diferença entre doença e saúde para a pessoa com albinismo

Na maioria dos casos, o diagnóstico do albinismo é feito logo nos primeiros dias após o nascimento. Muitas mães e pais são surpreendidos nesse momento, por isso é importante que a equipe de saúde que os acompanha seja capacitada para lhes explicar a respeito das características do bebê e quais serão as implicações para a vida, do mesmo, recomendando os cuidados a serem tomados e quais profissionais devem acompanhá-lo. Quanto mais precoces forem as interferências médicas pertinentes, melhor será a qualidade de vida do paciente.

O diagnóstico normalmente é feito com base em características clínicas, considerando-se alterações de pigmentação nos cabelos, pelos e pele, em comparação com outros membros da família. As alterações oftalmológicas são determinantes no diagnóstico, pois a falta de melanina, como já mencionado, afeta o desenvolvimento de estruturas oculares, e as pessoas com albinismo apresentarão, independentemente do tipo, algum grau de alteração nessas estruturas.

**Morbimortalidade** - conceito médico-epidemiológico que relaciona a morbidade de uma doença (ocorrência da doença entre os indivíduos em relação à população avaliada) e a mortalidade (número de óbitos decorrentes da doença em questão em um grupo de pessoas). Em outras palavras, a morbimortalidade reflete o número de indivíduos que vieram a óbito em decorrência de uma determinada doença. No caso do albinismo, podemos observar o número de indivíduos que acaba morrendo devido ao câncer de pele, por exemplo.

Os testes moleculares com fins diagnósticos para o albinismo não são rotina e não estão disponíveis em nosso sistema público de saúde. No entanto, preconiza-se que esse tipo de teste possa ser importante para a detecção de casos que clinicamente não são evidentes e para a distinção dos tipos de albinismo, pois muitas vezes apenas as alterações clínicas não são suficientes para determinar o tipo, em virtude da variabilidade dos fenótipos possíveis.

A pesquisa molecular também seria importante para distinguir as formas não sindrômicas das sindrômicas, que podem ser semelhantes clinicamente no início da vida. Como as formas sindrômicas podem acarretar, com o passar dos anos, complicações

graves de saúde, mas que podem ser prevenidas com intervenções terapêuticas precoces, o diagnóstico diferencial por meio de testes moleculares pode ser uma ferramenta para melhor manejo dessas situações.

Por fim, uma parte significativa dos casos permanece com a causa genética indeterminada, sugerindo que possa haver mais genes ainda não identificados implicados na origem do albinismo. Saber qual é o gene e a mutação causativa dentro de uma família pode ser importante para a condução dos casos e para que o aconselhamento genético seja mais preciso. Ademais, a descoberta de novos genes e mutações pode ampliar nosso conhecimento sobre outros possíveis mecanismos biológicos relacionados com o processo de pigmentação.

A expectativa de vida de uma pessoa com albinismo é comparável à da população em geral, desde que os cuidados preventivos sejam estabelecidos o mais precocemente possível. A falta da melanina aumenta o risco de morbidade e mortalidade decorrente do câncer de pele, e esse risco é influenciado por fatores como o grau de exposição ao sol e por questões socioeconômicas, como pouco acesso aos profissionais de saúde e ao protetor solar, além de educação limitada sobre os cuidados preventivos.

O albinismo é uma característica genética, e, portanto, não tem cura. Apesar de o acompanhamento médico e das interferências terapêuticas serem essenciais para reduzir a **morbimortalidade** associada à condição, a prevenção é o fator de maior impacto na saúde da pessoa com albinismo. Vale reforçar que a interferência clínica precoce em relação aos cuidados com a visão pode ser o diferencial para um bom desempenho escolar e para a realização futura de atividades cotidianas de uma criança com albinismo.

Por isso, não somente o acesso, mas a educação em saúde é crucial para os albinos, assim como para seus familiares, para os profissionais de saúde e educadores, que muitas vezes carecem de informações adequadas sobre a condição.

## Feitos para brilhar

O dia treze de junho foi proclamado pela ONU como o Dia Internacional de Conscientização do Albinismo e serve como um lembrete de que as pessoas com albinismo devem ter seus direitos à saúde, à segurança e à vida preservados, chamando a atenção para que sejam suprimidas todas as formas de violência e discriminação. O tema escolhido para 2020 – “*Made to shine*”, ou em tradução livre “Feitos para brilhar”, serviu como um alerta sobre o **capacitismo** ao qual as pessoas com albinismo muitas vezes estão sujeitas.

Como já mencionado, uma vez que ainda é comum que pessoas com albinismo sejam colocadas à margem da sociedade e serem equivocadamente consideradas incapazes, essa discussão é muito relevante. Felizmente, a contraposição existe e atualmente diversos albinos têm se destacado em diferentes áreas, como nos esportes, na arte, no meio acadêmico e nas representações políticas. Ainda assim, há uma longa trajetória a ser percorrida para mudar tal cenário definitivamente.

Um caminho para a mudança é dar mais visibilidade à condição, a começar pelo levantamento oficial das pessoas com albinismo no país, tirando-as da invisibilidade pública. Paralelamente, é preciso ampliar a divulgação das informações para a sociedade e ofertando à população maior acesso às informações sobre o tema. Neste contexto, torna-se essencial a atuação de diversos profissionais (médicos, biólogos, sociólogos, entre outros) e a participação de albinos que já tenham superado as principais barreiras associadas à sua condição para somar conhecimentos científicos e experiências pessoais na construção de um panorama mais realista do albinismo.

## Ressignificar para incluir

A mobilização em prol do reconhecimento, da inclusão social e da visibilidade

inicialmente partiu de grupos de pessoas com albinismo, movidos pela necessidade de informações e troca de experiências. Os meios digitais passaram a ser o canal de comunicação principal, o que beneficentemente acabou aproximando albinos das mais diversas localidades, promovendo o contato, mesmo que virtualmente, entre iguais, ou seja, entre pessoas com a mesma condição genética – situação que para muitos era até inimaginável.

A melhor compreensão da sociedade para a situação das pessoas com albinismo só será possível a partir do momento em que as consequências da falta de cuidados preventivos passem a ser entendidas como uma questão de saúde pública. Não sabemos ao certo quantos albinos existem em nosso país, mas as poucas estimativas apontam para um número realmente significativo. Estamos falando de cidadãos como quaisquer outros, que devem ser reconhecidos como tal e com todos os direitos preservados.

Diante de tudo o que foi exposto, entendemos que o papel do cientista como divulgador pode ser mais um reforço nessa equação, e que devemos transpor os muros da universidade, levando para a sociedade o conhecimento que é gerado dentro do ambiente acadêmico. Como geneticistas, por exemplo, podemos ajudar a reconstruir o significado do albinismo, esclarecendo de que não se trata apenas do resultado de um erro no DNA que leva à falta de pigmentação, mas que pode ser visto como uma expressão da nossa diversidade genética.

Desconstruir todo o estigma acerca do albinismo, no entanto, pode não ser tão simples, requerendo muito do esforço coletivo para o processo, por isso, ressaltamos a importância da continuidade de pesquisas sobre os aspectos genéticos, clínicos, epidemiológicos e sociais, agregando novos conhecimentos ao que já se sabe sobre a condição. Dessa forma, esperamos diminuir o abismo que segrega os albinos da sociedade à qual pertencem.

**Capacitismo** - manifestação de preconceito e/ou discriminação contra pessoas com deficiência, que são consideradas incapazes ou inaptas apenas com base em padrões corponormativos, ou seja, padrões que consideram que um corpo é normal somente aquele que não apresenta deficiências, resumindo o indivíduo às suas condições físicas.



## Para saber mais

FEDERICO, J. R.; KRISHNAMURTHY, K. (2019). *Albinism*. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK519018/>> Acesso em 14/05/2020.

KROMBERG, J.G.R. Epidemiology of Albinism. In: Kromberg, J.; Manga, P. *Albinism in Africa: historical, geographic, medical, genetic, and psychosocial aspects*. London: Academic Press, 2018. p. 57-79.

MARÇON, C.R; MAIA, M. Albinismo: epidemiologia, genética, caracterização cutânea e fatores psicossociais. *Anais Brasileiros de Dermatologia*. v. 94, n. 5, p. 503-520, 2019.