

Albinismo e saúde ocular: o que todo oftalmologista precisa saber para um tratamento eficaz e acolhedor?

Albinism and eye health: what every ophthalmologist needs to know for an effective and compassionate treatment?

Ronaldo Yuiti Sano¹ 

¹ Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil.

Como citar:

Sano RY. Albinismo e saúde ocular: o que todo oftalmologista precisa saber para um tratamento eficaz e acolhedor? Rev Bras Oftalmol. 2025;84:e0044.

doi:

<https://doi.org/10.37039/1982.8551.20250044>

Recebido:
16/1/2025

Aceito:
11/4/2025

Autor correspondente:

Ronaldo Yuiti Sano
Rua Mario Whately, 280, apto. 141 – Alto da Lapa
CEP: 05083140 – São Paulo, SP, Brasil
E-mail: rysano@hotmail.com

Instituição de realização do trabalho:
Santa Casa de Misericórdia de São Paulo,
São Paulo, SP, Brasil.

Fonte de auxílio à pesquisa:
trabalho não financiado.

Conflitos de interesse:
não há conflitos de interesses.



Copyright ©2025

A prevalência das várias formas de albinismo varia em todo o mundo. Estima-se que um em cada 17 mil a 20 mil indivíduos apresente algum tipo de albinismo.⁽¹⁾ Não existem estudos epidemiológicos que mostrem a prevalência do albinismo no Brasil, mas, se levarmos em conta as estatísticas mundiais, estima-se que o Brasil teria, aproximadamente, 12.500 albinos.

O albinismo consiste em um grupo de alterações genéticas que provocam diminuição ou ausência de produção de melanina. A biossíntese da melanina ocorre nos melanossomos, organelas que estão presentes em células denominadas melanócitos, encontradas, sobretudo, nos tecidos da pele, cabelos, meninges, íris e retina. A melanina é responsável pela pigmentação observada nestas estruturas.^(2,3)

O albinismo era classificado conforme as alterações fenotípicas apresentadas por seus portadores, portanto, suas características clínicas, como a falta de pigmentação dos cabelos, pelos, pele e olhos, eram a base da classificação. Com a evolução dos estudos genéticos, a classificação do albinismo passou a ter um novo enfoque. O genótipo passou a ser o critério adotado, substituindo o fenótipo como critério de classificação.⁽³⁾

As alterações genéticas mais frequentemente encontradas no albinismo são o albinismo oculocutâneo tipo 1 (OCA1), por alteração no gene da tirosinase, e o albinismo oculocutâneo tipo 2 (OCA2), cuja mutação afeta o polipeptídeo P.⁽³⁻⁵⁾ Existem ainda outros tipos mais raros de albinismo oculocutâneos, como o OCA3, o OCA4, o OCA5, o OCA6 e o OCA7. Há ainda o albinismo ocular (OA), no qual somente os olhos são acometidos.^(6,7) Albinismos associados a alterações sistêmicas, como a síndrome de Hermansky-Pudlak (distúrbios de coagulação e doenças de acúmulo ceróide) e a síndrome de Chédiak-Higashi (imunodeficiência e alterações neurológicas) também são descritos.⁽³⁻⁵⁾ Diante da suspeita dessas síndromes, o exame genético é fundamental para instituir o tratamento adequado e evitar alterações clínicas mais graves.

Estudos recentes mostram novos genes causando o albinismo. Nem sempre o padrão é homozigótico recessivo, mas há alterações genéticas em heterozigose composta que também podem causar o albinismo.⁽⁷⁾

ALTERAÇÕES OFTALMOLÓGICAS PRESENTES NOS PACIENTES PORTADORES DE ALBINISMO

O portador de albinismo apresenta diversas alterações oftalmológicas, que levam à baixa permanente da acuidade visual, severamente comprometida na maioria dos casos. Estudos mostram que a visão dos albinos pode variar de 20/40 a 20/400.^(2,8,9) Não são raros os portadores de albinismo que apresentam visão em ambos os olhos abaixo

de 20/200, considerada como deficiência visual grave pela Organização Mundial da Saúde (OMS).⁽¹⁰⁾ As alterações visuais causam muitas restrições aos pacientes com albinismo e são motivos de grande angústia para os familiares responsáveis, daí a grande importância dos oftalmologistas no acolhimento desses pacientes.

O desenvolvimento visual ocorre tardiamente, podendo se estender além do tempo normal.^(11,12) No entanto, o atraso de desenvolvimento é restrito somente ao sistema visual, não havendo indícios de atraso no desenvolvimento neurológico.⁽¹³⁾

A baixa visual tem um componente multifatorial e secundário a um conjunto de alterações oftalmológicas presentes simultaneamente e que serão abordadas a seguir.

Ametropia

Os erros refracionais estão presentes de forma frequente, apresentando grande variabilidade, e comumente com altos graus de ametropias (hipermetropia, miopia e astigmatismo). O uso de correção refrativa pode ajudar na melhora da acuidade visual, porém, em razão das demais alterações oftalmológicas, não é esperada melhora significativa. A visão comumente não chega a parâmetros superiores de visão subnormal.^(14,15) Embora a melhora da acuidade visual seja discreta, a prescrição de óculos, principalmente na fase de desenvolvimento visual, é recomendada, no intuito de proporcionar o máximo de estímulo e o maior desenvolvimento possível.

Nistagmo

O nistagmo está presente em quase todos os casos de albinismo. Essa movimentação ocular involuntária é congênita, pendular, normalmente no plano horizontal, mas pode ser torcional ou vertical.^(9,14) O nistagmo tipicamente se desenvolve entre 6 e 8 semanas de idade e deve-se, provavelmente, à hipoplasia foveal e às aberrações das vias ópticas.^(2,16) Pode apresentar melhora da amplitude e frequência, de acordo com o desenvolvimento visual do indivíduo. Wolf et al. observaram que pacientes albinos que apresentam nistagmo evidente possuem pior acuidade visual em relação aos pacientes com nistagmo pouco perceptível.⁽¹⁷⁾ A posição de cabeça alterada, como torcicolo, pode ser adotada por alguns na tentativa de redução da amplitude do nistagmo e melhor conforto visual.⁽²⁾

Alterações da íris

A íris é responsável pelo controle ativo da quantidade de luz que penetra nos olhos, de acordo com a luminosidade do ambiente. Apresenta graus variados de coloração, dependendo da quantidade de pigmento presente em seu estroma e no epitélio pigmentado. No albinismo, a íris apresenta graus diferentes de hipopigmentação, que variam conforme as alterações genéticas e podem ser quase transparentes por ausência total de pigmento^(18,19) (Figura 1). Em razão dessa hipopigmentação, parte da luz que deveria ser bloqueada pela íris atravessa suas estruturas e incide no olho de forma exacerbada, o que causa intensa fotofobia e contribui para a baixa qualidade visual em ambientes iluminados. Há correlação entre o grau de transparência da íris e a acuidade visual dos pacientes com albinismo, o que pode ajudar na predição da provável acuidade visual de acordo com a classificação dessa transparência.⁽¹⁹⁾

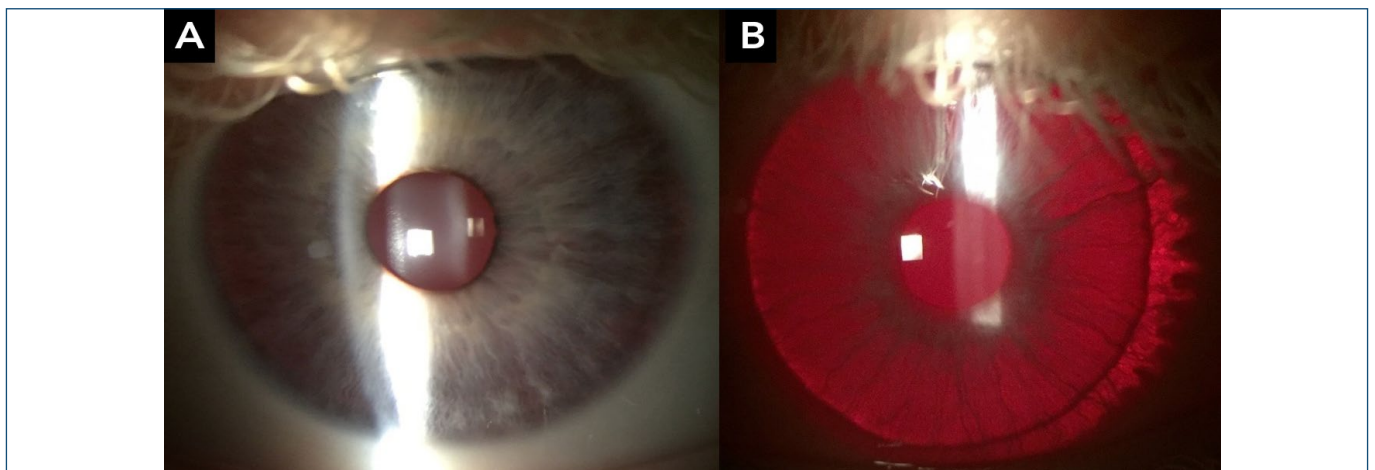


Figura 1. (A) Paciente portador de albinismo com transiluminação da íris presente. (B) Paciente não portador de albinismo, sem sinais de transiluminação da íris.

ALTERAÇÕES DA RETINA

Entre as estruturas retinianas alteradas no albinismo estão o epitélio pigmentado da retina (EPR) e a região macular. Estas alterações são detalhadas a seguir.

Epitélio pigmentado da retina

O EPR é responsável pela adesão da retina neural, pela fagocitose de resíduos metabólicos dos fotorreceptores e barreira hematorretiniana.^(20,21) A melanina está presente em grande quantidade no epitélio pigmentado e tem a função de reduzir a difusão da luz incidente no olho, além de bloquear a luz que vem através da esclera, auxiliando no controle da luminosidade interna do olho. A melanina também é responsável pela dissipação do calor proveniente da luz,⁽²²⁾ além de apresentar propriedade antioxidante e prevenir a lesão oxidativa das células retinianas.⁽²³⁾

A retina dos portadores de albinismo é caracterizada pela ausência ou escassez acentuada de melanina no EPR, o que permite a observação, por transparência, dos vasos da coroide na periferia e na maioria no polo posterior da retina (Figura 2). A escassez de pigmento do EPR também aumenta a reflexão da luz, contribuindo para o agravamento da fotofobia e para a baixa visão nesses indivíduos.^(22,23)

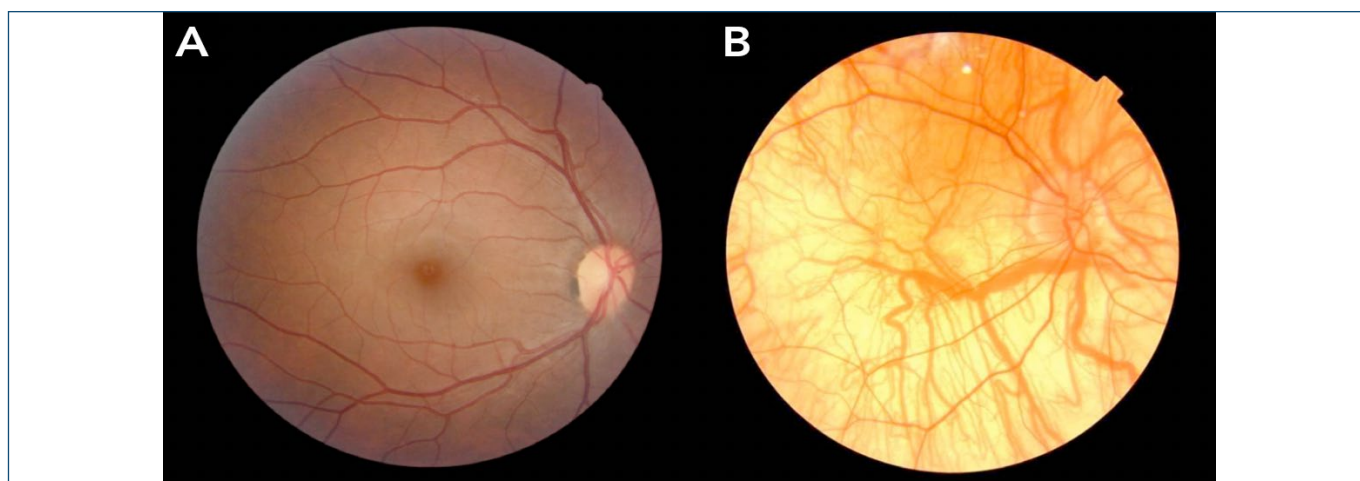


Figura 2. (A) Retina de um paciente portador de albinismo, com ausência da pigmentação do epitélio pigmentado da retina, sendo possível a observação dos vasos da coroide por transparência. (B) Retinografia de um paciente sem alterações na retina.

Mácula

A ausência ou a hipoplasia da mácula nos pacientes com albinismo é uma das causas de sua baixa visual severa.⁽²⁾ O exame de fundo do olho revela que o desenvolvimento da fóvea é ausente ou incompleto, possivelmente em razão de alterações morfológicas no desenvolvimento embrionário da retina.⁽²⁾

Há indícios de participação da melanina no direcionamento e no adequado crescimento de células retinianas e seus prolongamentos.^(24,25) A dopa é um elemento essencial nos estágios iniciais de produção de melanina e se encontra em baixos níveis nas retinas em desenvolvimento de coelhos portadores de albinismo. A suplementação de dopa intravítrea normalizou o padrão de produção celular retiniana destes coelhos.⁽²⁶⁾

Alterações da fóvea em pacientes com albinismo incluem ausência de zona avascular foveal, hipoplasia da fóvea e perda do reflexo anelar (reflexo observado ao redor da fóvea no exame de mapeamento de retina).^(14,27,28) Apesar da hipoplasia foveal, observou-se que a especialização e a concentração de cones, assim como a morfologia da área central da fóvea, apresentam grande variabilidade entre os albinos. Alguns poucos portadores de albinismo com acuidade visual de 20/50 ou melhor, com presença de pigmentação residual na região macular, apresentam algum grau de desenvolvimento da fóvea.^(16,29)

O exame de tomografia de coerência óptica (OCT) tem comprovado ausência ou hipoplasia da depressão foveal fisiológica em pacientes com albinismo.^(29,30) A captura de imagem da OCT fica prejudicada pela presença do nistagmo, por isso o exame deve ser realizado de forma cuidadosa para captura fidedigna das imagens (Figura 3)

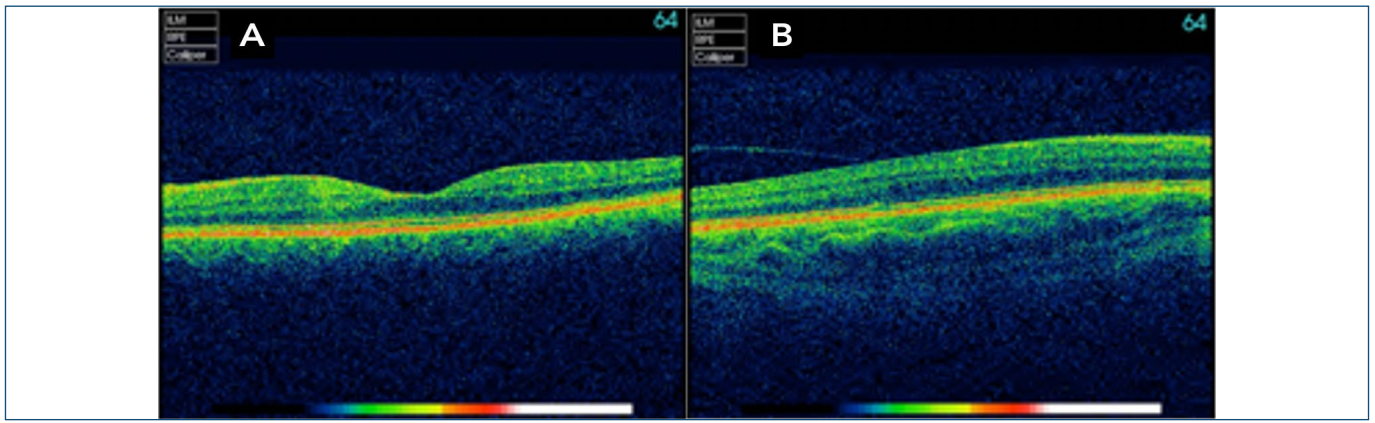


Figura 3. (A) Exame de tomografia de coerência óptica sem alterações, mostrando a depressão foveal. (B) Perda da depressão foveal, mostrando a hipoplasia da fóvea em um paciente portador de albinismo.

Nervo óptico

O nervo óptico de cada olho emite prolongamentos que se encontram no quiasma óptico. Nessa estrutura os axônios das células ganglionares da retina (CGR) provenientes da retina temporal prosseguem seu trajeto cerebral para o corpo geniculado lateral (CGL) ipsilateral. Já os axônios da retina nasal cruzam para o lado oposto, seguindo seu trajeto cerebral para o CGL contralateral.

Nos indivíduos com albinismo, ocorre um cruzamento anômalo do nervo óptico, no qual a maioria dos axônios das CGR nasal e temporal cruza para o lado contralateral.

Essa alteração anatômica foi comprovada por vários estudos, tanto por exames de ressonância magnética funcional,^(31,32) como por exames de potencial visual evocado,^(33,34) que são utilizados em alguns casos, para comprovação do diagnóstico de albinismo.⁽³⁵⁾ Ainda não são conhecidas as consequências dessa alteração neuro-oftalmológica para a qualidade visual desses pacientes.

O QUE O OFTALMOLOGISTA PODE FAZER PARA ACOLHER E CONDUZIR O CASO DE PACIENTES PORTADORES DE ALBINISMO?

Nossa experiência adquirida em mais de 12 anos do ambulatório de albinismo no Projeto Pró-Albino na Santa Casa de São Paulo, um projeto apoiado pela Organização das Nações Unidas (ONU), em que atendemos em torno de 460 pacientes, nos mostra que, embora as alterações oftalmológicas sejam de origem embrionária e grande parte delas irreversíveis, muitas ações podem ajudá-los. Primeiramente é uma população muito desassistida e que invariavelmente não encontra apoio e nem profissionais de saúde que possam orientá-los e acolhê-los, tanto na fase inicial da vida e do diagnóstico, como na idade adulta. Os pais desses pacientes enfrentam grande dificuldade de conseguir informações sobre a doença, e muito deles ficam desesperados com a condição oftalmológica de seus filhos sem terem nenhuma informação de como oferecerem a melhor conduta para eles. Diante desse quadro, colocamos alguns pontos cruciais para atender essa população.

Primeiramente, acolher a família e explicar as alterações oftalmológicas e o futuro visual do paciente é de suma importância. O fato de os pais serem acolhidos, ouvidos e informados já faz grande diferença na angústia causada pelo diagnóstico do albinismo ao nascimento e sobre as dúvidas quanto à saúde visual futura de seus filhos.

Acompanhar o paciente na fase de desenvolvimento visual de forma frequente é essencial. Há evidências de que o desenvolvimento visual no albinismo pode ocorrer tardiamente e se estender até os 13 anos de idade.⁽³⁶⁾ O acompanhamento em um serviço de visão subnormal e de ortoptistas ajuda muito na condução do caso e adaptação da infância para as dificuldades visuais de um paciente com baixa visão. A orientação dos profissionais de educação para a adaptação do ambiente escolar para um paciente com baixa visão ajuda muito no aprendizado escolar.

Prescrição de óculos adequados e tratamento da ambliopia e do estrabismo, quando presentes, são essenciais. Alguns estudos mostram que o tratamento do estrabismo, além de corrigir os desvios oculares, ajuda na redução da frequência e da amplitude do nistagmo dos pacientes operados.⁽³⁷⁾

Os óculos escuros podem auxiliar na melhora da fotofobia nos ambientes externos e ensolarados, mas tornam-se incômodos em ambientes fechados ou de baixa luminosidade.

Deve ser considerada a possibilidade de utilização de lentes de contato filtrantes para reduzir a fotofobia. Essas lentes de contato apresentam coloração escura na região irídica e transparente na região pupilar e reduzem a quantidade de luz que penetra dentro do olho, simulando a função da íris normal. Alguns estudos sugerem os efeitos benéficos das lentes filtrantes para os albinos.^(14,38) Kruijt et al.⁽³⁹⁾ demonstraram a eficácia das lentes filtrantes da redução do ofuscamento em pacientes muito sensíveis à luz. Sano et al. também demonstraram a eficácia das lentes de contato filtrantes e que houve melhora dos testes de contraste e da fotofobia.⁽¹⁸⁾

Pacientes que apresentam catarata podem ser submetidos à cirurgia de facectomia com implante de lente intraocular associada ao implante de íris artificial no saco capsular. Essa técnica tem sido realizada com sucesso em nosso serviço, com melhora importante da fotofobia e da qualidade visual (Figura 4). O estudo de Karatza et al.,⁽⁴⁰⁾ que implantou anéis irídicos intraoculares em pacientes albinos operados de catarata, obteve melhora da fotofobia e do ofuscamento (*glare*).

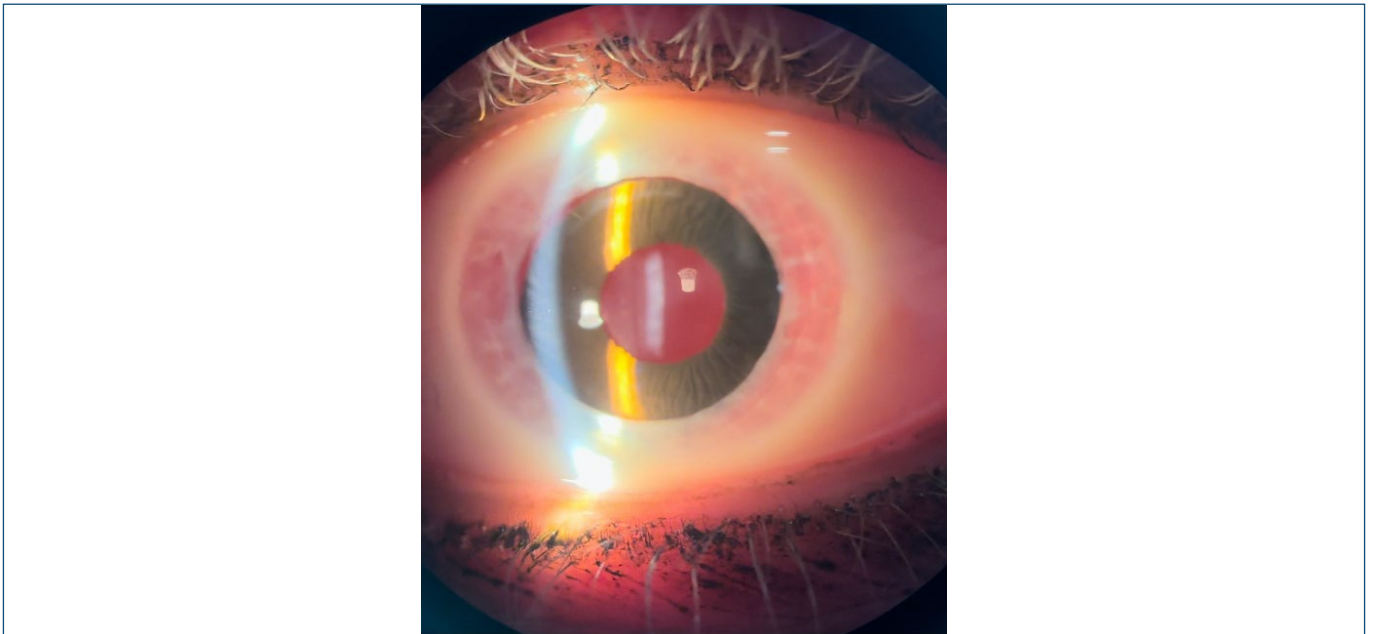


Figura 4. Observa-se a íris natural mais clara, a presença de íris artificial mais escura localizada intracapsular e a lente intraocular atrás da íris artificial em um paciente portador de albinismo submetido à cirurgia de catarata, na Santa Casa de São Paulo.

O acompanhamento oftalmológico frequente é muito importante, uma vez que a baixa visão é um dos fatores que mais limitam a vida desses pacientes e, se bem acolhidos, podemos fazer uma grande diferença em sua qualidade de vida. Embora a visão seja baixa, o pouco que conseguirmos proporcionar de conforto visual e desenvolvimento visual pode fazer grande diferença para pacientes que têm a visão tão prejudicada.

REFERÊNCIAS

1. Witkop CJ. Albinism: hematologic-storage disease, susceptibility to skin cancer, and optic neuronal defects shared in all types of oculocutaneous and ocular albinism. *Ala J Med Sci.* 1979;16(4):327-30.
2. Summers CG. Vision in albinism. *Trans Am Ophthalmol Soc.* 1996;94:1095-155.
3. Carden SM, Boissy RE, Schoettker PJ, Good WV. Albinism: modern molecular diagnosis. *Br J Ophthalmol.* 1998;82(2):189-95.
4. Biswas S, Lloyd IC. Oculocutaneous albinism. *Arch Dis Child.* 1999;80(6):565-9.
5. Levin AV, Stroh E. Albinism for the busy clinician. *J AAPOS.* 2011;15(1):59-66.
6. Montoliu L, Grønskov K, Wei AH, Martínez-García M, Fernández A, Arveiler B, et al. Increasing the complexity: new genes and new types of albinism. *Pigment Cell Melanoma Res.* 2014;27(1):11-8.
7. Arvelier B, Lasseaux E, Morice-Picard F. *La Presse Médicale.* 2017; 46(7-8):648-54.
8. Pérez-Carpinell J, Capilla P, Illueca C, Morales J. Vision defects in albinism. *Optom Vis Sci.* 1992;69(8):623-8.
9. Summers CG. Albinism: classification, clinical characteristics, and recent findings. *Optom Vis Sci.* 2009;86(6):659-62.
10. Sociedade Brasileira de Visão Subnormal. Visão Subnormal. [citado 2025 Mar 5]. Disponível em: <https://www.visaasubnormal.org.br/oqueue.php>
11. Jacobson SG, Mohindra I, Held R, Dryja TP, Albert DM. Visual acuity development in tyrosinase negative oculocutaneous albinism. *Doc Ophthalmol.* 1984;56(4):337-44.

12. Fielder AR, Russell-Eggitt IR, Dodd KL, Mellor DH. Delayed visual maturation. *Trans Ophthalmol Soc U K* (1962). 1985;104 (Pt 6):653-61.
13. Kutzbach BR, Summers CG, Holleschau AM, MacDonald JT. Neurodevelopment in children with albinism. *Ophthalmology*. 2008;115(10):1805-8, 1808.e1-2.
14. Abadi R, Pascal E. The recognition and management of albinism. *Ophthalmic Physiol Opt*. 1989;9(1):3-15.
15. Anderson J, Lavoie J, Merrill K, King RA, Summers CG. Efficacy of spectacles in persons with albinism. *J AAPOS*. 2004;8(6):515-20.
16. Chong GT, Farsiu S, Freedman SF, Sarin N, Koreishi AF, Izatt JA, et al. Abnormal foveal morphology in ocular albinism imaged with spectral-domain optical coherence tomography. *Arch Ophthalmol*. 2009;127(1):37-44.
17. Wolf AB, Rubin SE, Kodsi SR. Comparison of clinical findings in pediatric patients with albinism and different amplitudes of nystagmus. *J AAPOS*. 2005;9(4):363-8.
18. Sano RY. Avaliação oftalmológica e psicofísico do sistema visual de portadores de albinismo [tese]. São Paulo: Universidade de São Paulo; 2017.
19. Summers CG, Knobloch WH, Witkop CJ Jr, King RA. Hermansky-Pudlak syndrome. Ophthalmic findings. *Ophthalmology*. 1988;95(4):545-54.
20. Moreira Junior CA, Ávila, M. Noções anatômicas. In: Manual do CBO: Retina e vítreo. Rio de Janeiro: CBO; 2000. p.1-8.
21. Ryan SJ. Retina. 4ª ed. Los Angeles: Elsevier Mosby; 2006. Vol . 1. cap. 7.
22. Zinn KM, Marmor MF. The retinal pigment epithelium. Cambridge, MA: Harvard University Press; 1979.
23. Sarna T. Properties and function of the ocular melanin--a photobiophysical view. *J Photochem Photobiol B*. 1992;12(3):215-58.
24. Jeffery G. The albino retina: an abnormality that provides insight into normal retinal development. *Trends Neurosci*. 1997;20(4):165-9.
25. Reese BE. Development of the retina and optic pathway. *Vision Res*. 2011;51(7):613-32.
26. Ilia M, Jeffery G. Retinal mitosis is regulated by dopa, a melanin precursor that may influence the time at which cells exit the cell cycle: analysis of patterns of cell production in pigmented and albino retinæ. *J Comp Neurol*. 1999;405(3):394-405.
27. Kinneer PE, Jay B, Witkop CJ Jr. Albinism. *Surv Ophthalmol*. 1985;30(2):75-101.
28. Lee KA, King RA, Summers CG. Stereopsis in patients with albinism: clinical correlates. *J AAPOS*. 2001;5(2):98-104.
29. Harvey PS, King RA, Summers CG. Spectrum of foveal development in albinism detected with optical coherence tomography. *J AAPOS*. 2006;10(3):237-42.
30. Meyer CH, Lapolice DJ, Freedman SF. Foveal hypoplasia in oculocutaneous albinism demonstrated by optical coherence tomography. *Am J Ophthalmol*. 2002;133(3):409-10.
31. Lee H, Purohit R, Sheth V, Maconachie G, Tu Z, Thomas MG, et al. Retinal Development in Infants and Young Children With Albinism: Evidence for Plasticity in Early Childhood. *Am J Ophthalmol*. 2023;245:202-211.
32. Hoffmann MB, Tolhurst DJ, Moore AT, Morland AB. Organization of the visual cortex in human albinism. *J Neurosci*. 2003;23(26):8921-30.
33. Schmitz B, Käsmann-Kellner B, Schäfer T, Krick CM, Grön G, Backens M, Reith W. Monocular visual activation patterns in albinism as revealed by functional magnetic resonance imaging. *Hum Brain Mapp*. 2004;23(1):40-52.
34. Bouzas EA, Caruso RC, Drews-Bankiewicz MA, Kaiser-Kupfer MI. Evoked potential analysis of visual pathways in human albinism. *Ophthalmology*. 1994;101(2):309-14.
35. Lauronen L, Jalkanen R, Huttunen J, Carlsson E, Tuupanen S, Lindh S, et al. Abnormal crossing of the optic fibres shown by evoked magnetic fields in patients with ocular albinism with a novel mutation in the OA1 gene. *Br J Ophthalmol*. 2005;89(7):820-4.
36. Breceļ J. Visual electrophysiology in the clinical evaluation of optic neuritis, chiasmal tumours, achiasmia, and ocular albinism: an overview. *Doc Ophthalmol*. 2014;129(2):71-84.
37. Yahalom C, Navarrete A, Juster A, Galbinur A, Blumenfeld A, Hendler K. Visual acuity improvement in children with albinism beyond the first decade of life. *PLoS One*. 2024;19(1):e0296744.
38. Villegas VM, Díaz L, Emanuelli A, Izquierdo NJ. Visual acuity and nystagmus following strabismus surgery in patients with oculocutaneous albinism. *P R Health Sci J*. 2010;29(4):391-3.
39. Kruijt B, Franssen L, Prick LJ, van Vliet JM, van den Berg TJ. Ocular straylight in albinism. *Optom Vis Sci*. 2011;88(5):E585-92.
40. Karatza EC, Burk SE, Snyder ME, Osher RH. Outcomes of prosthetic iris implantation in patients with albinism. *J Cataract Refract Surg*. 2007;33(10):1763-9.