



CUIDADOS À SAÚDE DAS PESSOAS COM ALBINISMO: MITOS E VERDADES.

O QUE PRECISA SABER?

SALVADOR, 28/01/2025

SHIRLEI C. MOREIRA
DERMATOLOGISTA E SANITARISTA



MELANINA



- Biomoléculas organizadas que entre outras funções fornecem os pigmentos de muitos organismos;
- Existem cinco tipos básicos de melanina:
 1. Neuromelanina - encontrada no cérebro
 2. Alomelanina – melanina livre de nitrogênio
 3. Piomelanina – melanina livre de nitrogênio
 4. Feomelanina – tonalidade vermelha ou amarelada (pele e cabelo)
 5. Eumelanina - tonalidade castanha ou preta (cabelos, olhos e pele)

<https://pt.wikipedia.org/wiki/Melanina>



- A variação de cor fenotípica é determinada principalmente pelos níveis de eumelanina (74%) e feomelanina (26%) [$\pm$ 8].
- A eumelanina é mais abundante em tecidos que requerem fotoproteção, como a epiderme e o epitélio pigmentar da retina.
- O conteúdo total de melanina na epiderme varia de cerca de 0 $\mu\text{g}/\text{mg}$ no tecido epidérmico albino para $>10 \mu\text{g}/\text{mg}$ no tecido mais escuro.

MELANINA



A **EUMELANINA** **absorve e dispersa a luz ultravioleta** atenuando sua penetração na pele e reduzindo os efeitos nocivos do sol. Em outras palavras, indivíduos com maior pigmentação tendem a se queimar menos e bronzeiam mais do que indivíduos mais claros.

A **FEOMELANINA**, **por outro lado, tem um grande potencial em gerar radicais livres**, em resposta à RUV, já que são capazes de causar danos ao DNA, dessa forma, **podendo contribuir para os efeitos fototóxicos** da RUV. Isto explica o porquê de as pessoas com pele clara, as quais contêm relativamente altas quantidades de feomelanina, apresentarem um risco aumentado de dano epidérmico, induzido por ultravioleta, inclusive neoplasias.²⁰

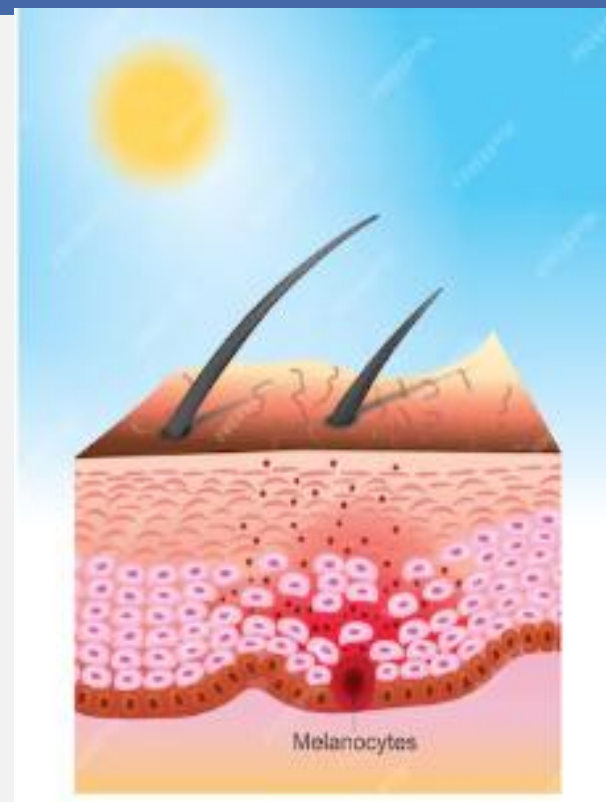
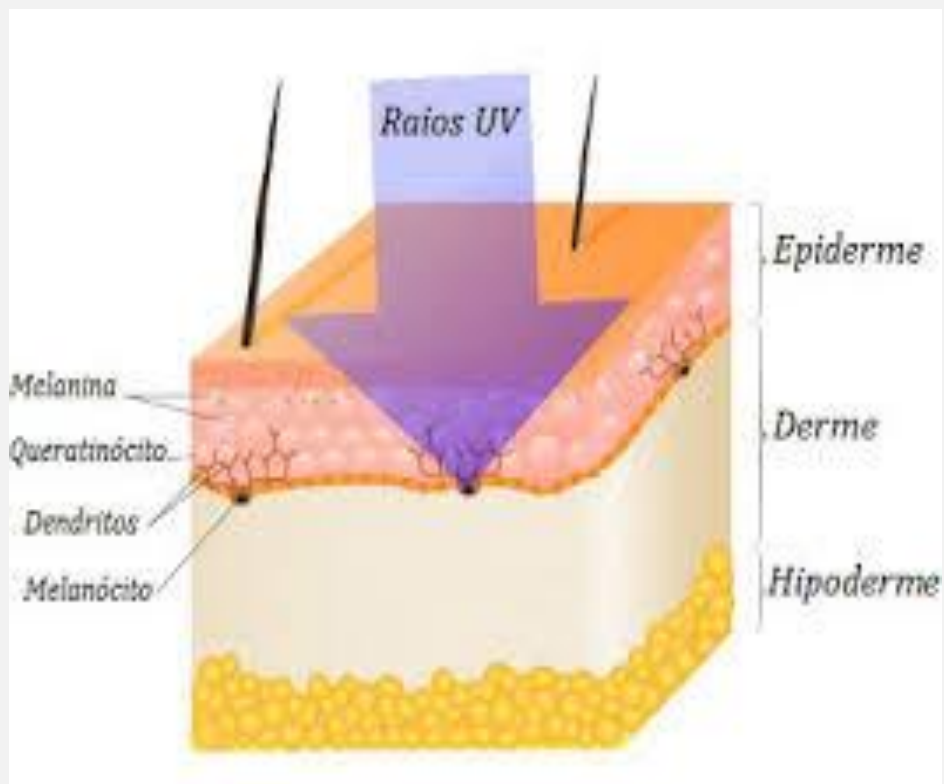


VARIAÇÕES FENOTÍPICAS





FORMAÇÃO DA MELANINA - MELANOGENÊSE



Na pele humana a melanogênese é iniciada pela exposição à radiação UV, causando o escurecimento da pele.

FORMAÇÃO DA MELANINA - MELANOGENÊSE

Nos melanócitos, a melanina produzida fica armazenada em estruturas intracitoplasmáticas específicas, denominadas **melanossomas**.

organelas elípticas, nas quais ocorre síntese e deposição de melanina, armazenamento de **tirosinase** sintetizada pelos ribossomos, e representam a sede dos fenômenos bioquímicos em que originam a melanina.

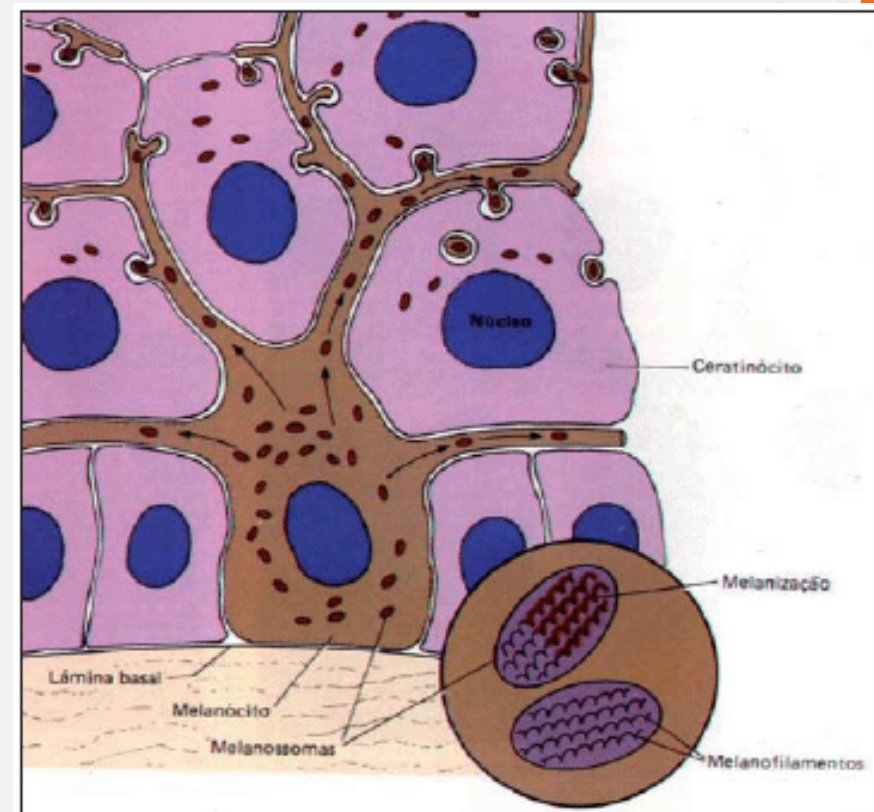


FIGURA 3: Esquema de produção e distribuição de melanina na epiderme, através dos melanossomas

FORMAÇÃO DA MELANINA - MELANOGENESE



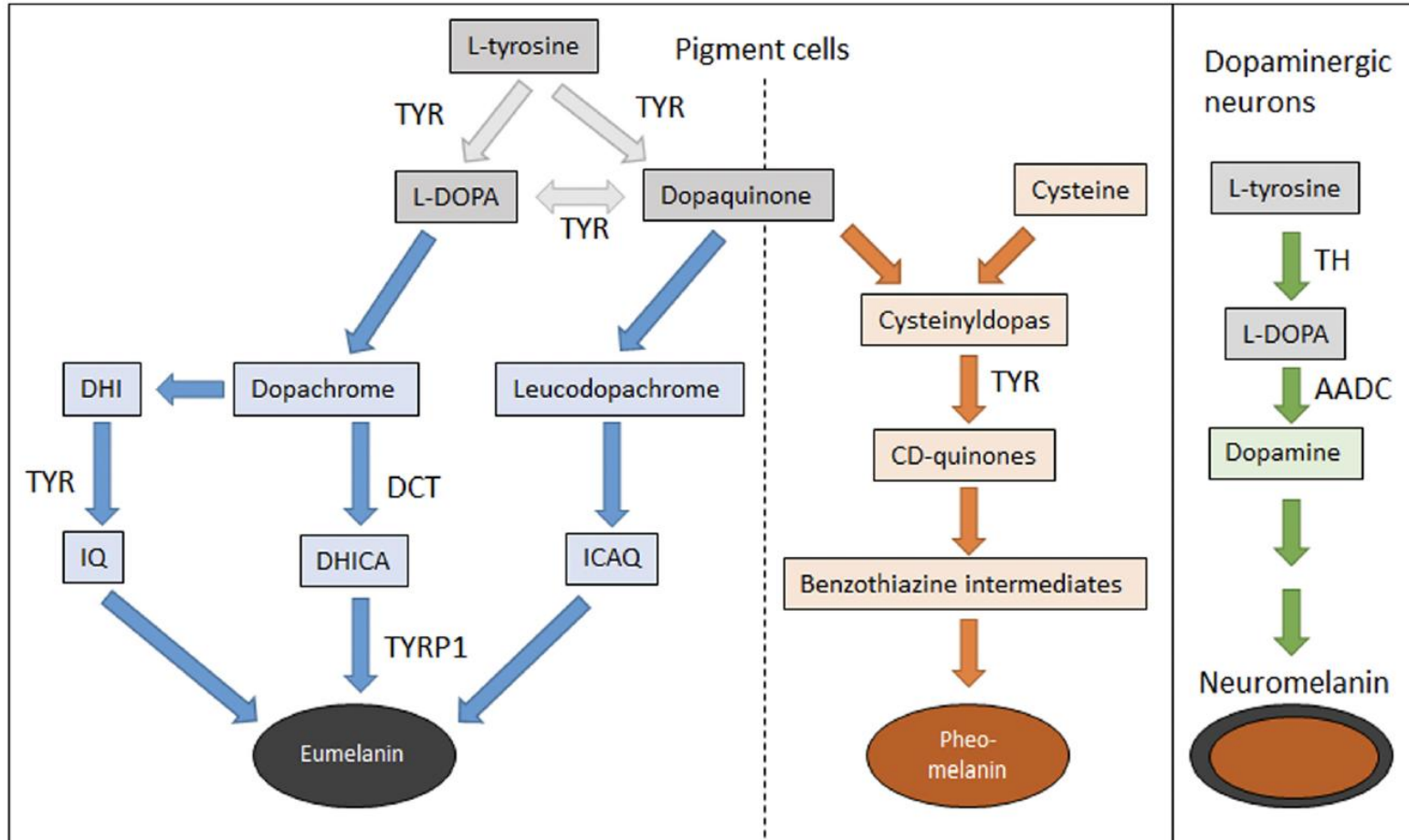
A diversidade fenotípica da pigmentação não se deve tanto a variação do número de melanócitos, relativamente constante em diferentes grupos étnicos, mas a três factores preponderantes:

- O tamanho e o número de melanossomas,
- A quantidade e o tipo de melanina,
- A transferência e distribuição de melanina nos queratinócitos.

A diferença fenotípica fundamental entre as raças mais pigmentadas e menos pigmentadas **NÃO** reside: na produção de melanina ou no número de melanócitos, mas, principalmente, na **qualidade de seus melanossomas**.

Os melanossomas **nos indivíduos negros são maiores e mais maduros** do que nos brancos e são armazenados mais como unidades do que como grupamentos. Nos ceratinócitos, **a degradação dos melanossomas maiores é retardada**, o que também contribui para os níveis mais altos de pigmentação cutânea.

A ROTA DE PRODUÇÃO DA MELANINA



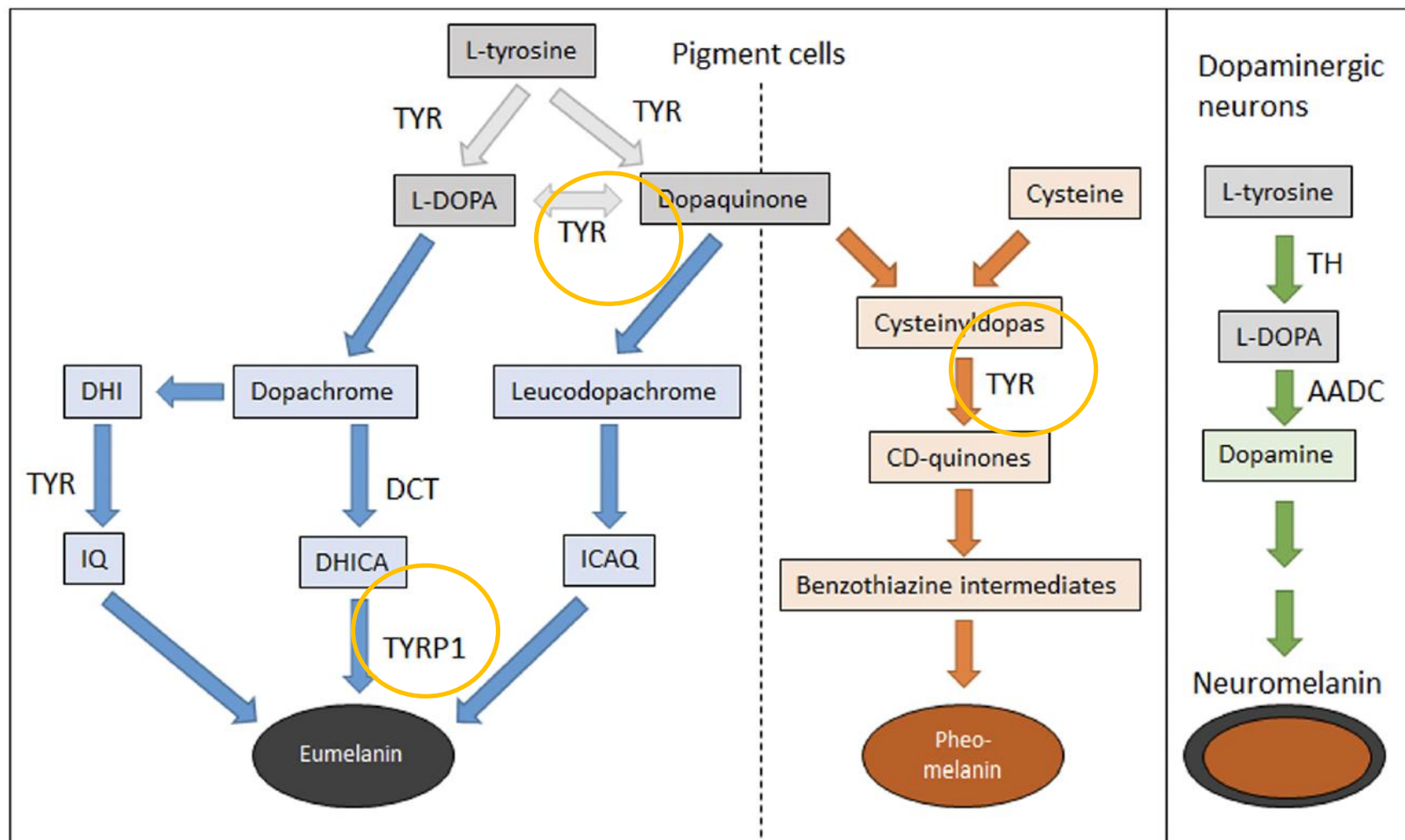
The retinal pigmentation pathway in human albinism: *Not so black and white*

Reinier Bakker^a, Ellie L. Wagstaff^a, Charlotte C. Kruijt^{b,c}, Eszter Emri^a, Clara D.M. van Karnebeek^{a,d,e}, Michael B. Hoffmann^{f,g}, Brian P. Brooks^h, Camiel J.F. Boon^{c,i}, Lluís Montoliu^j, Maria M. van Genderen^{b,k}, Arthur A. Bergen^{a,e,i,l,*}

A tirosina (TYR) é a enzima crítica na biossíntese da eumelanina marrom-preta e da feomelanina amarela.



ALBINISMO - AUSÊNCIA OU DIMINUIÇÃO DE MELANINA



Existem atualmente 19 genes relacionados às diferentes apresentações clínicas do albinismo

ALBINISMO - CLASSIFICAÇÃO



Table 1 Oculocutaneous albinism subtypes

OCA subtype	Gene	Gene product	Prevalence	Key clinical characteristics
→ OCA1 OCA1A OCA1B (Yellow albinism)	TYR	Tyrosinase	1:40,000	Completely white hair, eye-lashes and skin, pink irises, visual acuity of 1/10 May present with some pigment over time, visual acuity of 2/10
→ OCA 2 (Brown OCA)	OCA2 (P gene)	P-protein	1:37,000 (Caucasian) 1:10,000 (African)	Varied levels of hypopigmentation, iris color varies, but not pink, visual acuity of 3/10
→ OCA 3 (Rufous or red OCA)	TYRP1	Tyrosinase-related protein 1 (TYRP1)	1:37,000 (African) Rare (Caucasian, Asian)	Red hair and reddish-brown skin in African individuals, varied levels of hypopigmentation, mild to no reduction in visual acuity
→ OCA4	SLC45A2	Membrane-associated transporter protein (MATP)	Rare 1:85,000 (Japanese)	Phenotypically similar to OCA2, varied levels of hypopigmentation, varied iris color (rarely pink), visual acuity of 3/10
→ OCA5	Unknown	Unknown	Rare, unknown	Blond hair, white skin, decreased visual acuity ^a
→ OCA6	SLC24A5	Melanosome solute carrier	Rare, unknown	Blond to light to dark brown hair, hypopigmented skin, brown irises, mild reduction in visual acuity ^a
→ OCA7	C10orf11	Melanocyte differentiation protein	Rare, unknown	Blond to brown hair, hypopigmented skin, nystagmus, iris transillumination ^a
→ OCA8	TYRP2	Dopachrome Tautomerase	Rare, unknown	Mild hair, skin, and iris hypopigmentation, decreased visual acuity ^a

^aBased on a limited number of case studies



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA

SECRETARIA
DA SAÚDE

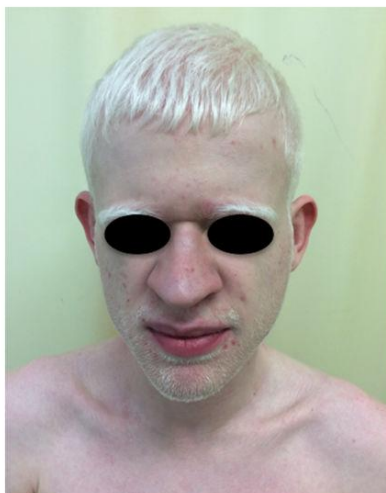
ALBINISMO - APRESENTAÇÕES



ALBINISMO - APRESENTAÇÕES



ALBINISMO - APRESENTAÇÕES



TIPOS GENÉTICOS DE ALBINISMO

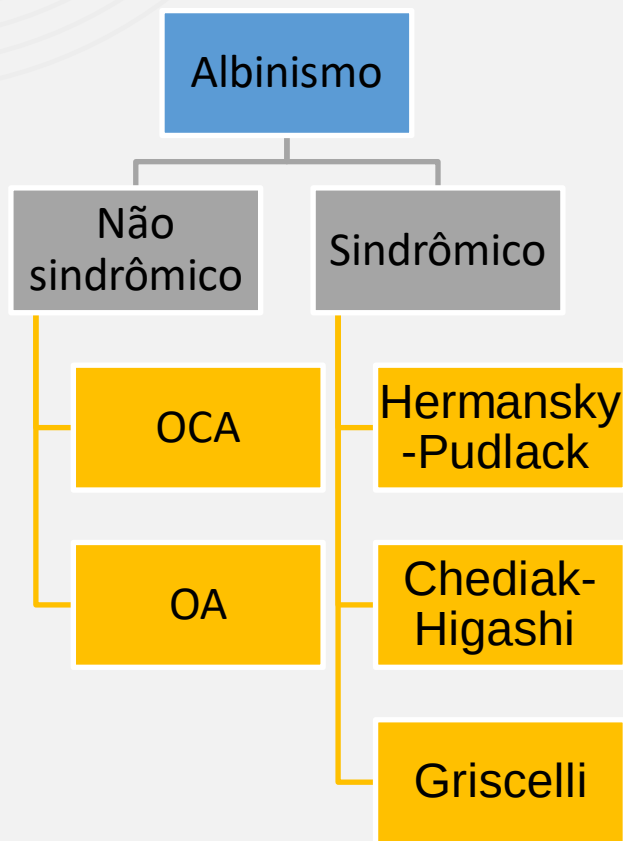


Table 2 Differential diagnosis of oculocutaneous albinism

Differential diagnosis	Chromosome	Inheritance pattern	Key clinical characteristics
Hermansky-Pudlack syndrome	10	Autosomal recessive	Hypopigmentation of hair, skin, and eyes, visual abnormalities, coagulopathy, lung and kidney dysfunction
Chediak-Higashi syndrome	1	Autosomal recessive	Hypopigmentation of hair, skin, and eyes, susceptibility to bacterial infections, coagulopathy, neutropenia, peripheral neuropathy
Waardenburg Syndrome type II	3	Autosomal dominant	Hypopigmentation of hair, skin and eyes, sensorineural hearing loss
Angelman syndrome	15	Autosomal dominant	Hypopigmentation of skin and hair, neurodevelopmental delays, characteristic facies and short stature, stiff spastic movements, frequent laughter
Prader-Willi syndrome	15	Autosomal dominant	Hypopigmentation of skin and hair, neurodevelopmental delays, small hands and feet, hyperphagia
Griscelli syndrome	15	Autosomal recessive	Hypopigmented skin and hair, neurological and immunologic impairment
Vici syndrome	18	Autosomal recessive	Hypopigmentation of skin and hair, microcephaly, cardiac and neurologic abnormalities, immunodeficiency, cleft lip and palate, failure to thrive
Tietz albinism-deafness syndrome	3	Autosomal dominant	Hypopigmentation eyebrows, eyelashes, and irises, sensorineural hearing loss
Ocular albinism	X	X-linked recessive	Hypopigmentation of eyes and visual abnormalities
Vitiligo	–	Polygenic	Well-demarcated patches of skin hypopigmentation appearing after birth
Partial albinism	4, 8	Autosomal dominant	Localized patches of skin hypopigmentation, commonly with a “white forelock”

ALBINISMO - APRESENTAÇÕES

Albinismo Ocular (OA)	
OA 1 (OA recessivo ligado ao X/tipo Nettleshop-Falls)	AROA (OA recessivo autossômico)
X p22.3-22.2	sem posição distinta
Não conhecida	Tirosinase ou Proteína P



Problemas de visão relacionados ao albinismo

O albinismo pode comprometer o desenvolvimento com as seguintes situações adversas:

1. **Fotossensibilidade** – hipersensibilidade visual quando exposto à luz., com (sensação desconfortável e dolorida devido à claridade.)
2. **Nistagmo** - movimento involuntário dos olhos que pode fazê-los se mover rapidamente de um lado para o outro, para cima ou para baixo, ou em círculo, deixando a visão embaçada.
3. **Estrabismo** - O distúrbio afeta o paralelismo entre os dois olhos, que passam a apontar em direções diferentes. Dessa forma, enquanto um dos olhos fixa um objeto, o outro está desviado.
4. **Diminuição da acuidade visual** - Uma das ocorrências mais comuns entre os albinos é a irregularidade da córnea, afetando o desenvolvimento da visão e causando diminuição da acuidade visual. Miopia, astigmatismo e hipermetropia com tendencia a enxergarem menos a cada dia.
5. **Perda da estereopsia binocular** - é a capacidade que os olhos têm de enxergar em conjunto. Os portadores do albinismo perdem essa habilidade, possuindo noção de profundidade limitada e redução do campo periférico.

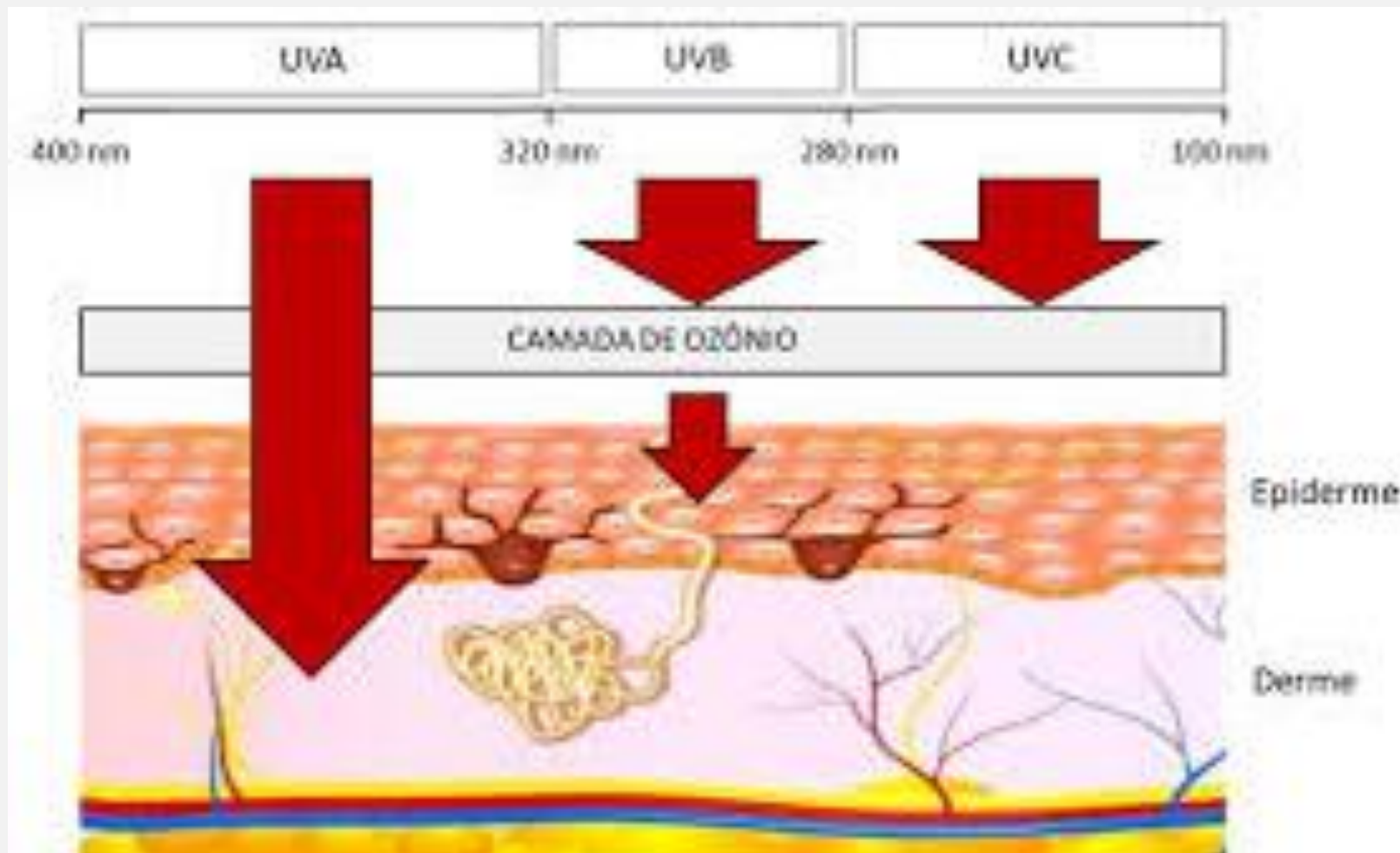
Diagnóstico de Albinismo



- Exame físico completo, que inclui a verificação da pigmentação de pele, cabelo e olhos;
- Exame ocular meticuloso, que inclui a avaliação de possível nistagmo, estrabismo, déficits de refração, fotofobia e transiluminação da íris. Realiza-se também a inspeção visual da retina a fim de determinar se há sinais de desenvolvimento anormal;[117](#)
- Comparação da pigmentação do paciente albino com a de outros membros da família;
- Revisão do histórico familiar e pessoal, incluindo a existência de sangramento contínuo, hematomas excessivos, alterações intestinais, pulmonares e neurológicas ou infecções de repetição;
- Consulta genética/pesquisa molecular



RADIAÇÃO SOLAR



ENVELHECIMENTO PRECOCE



MANCHAS E PINTAS NA PELE



MANCHAS E PINTAS NA PELE – Cont.



CERATOSES ACTÍNICAS



CERATOSES ACTÍNICAS



CERATOSES ACTÍNICAS



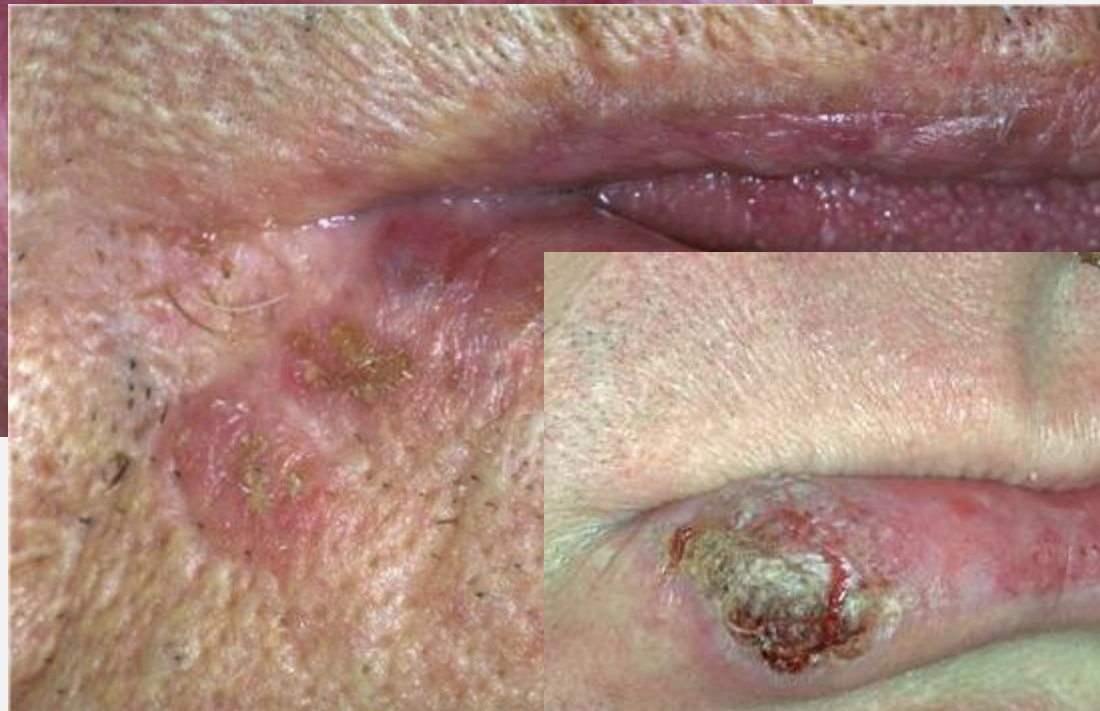
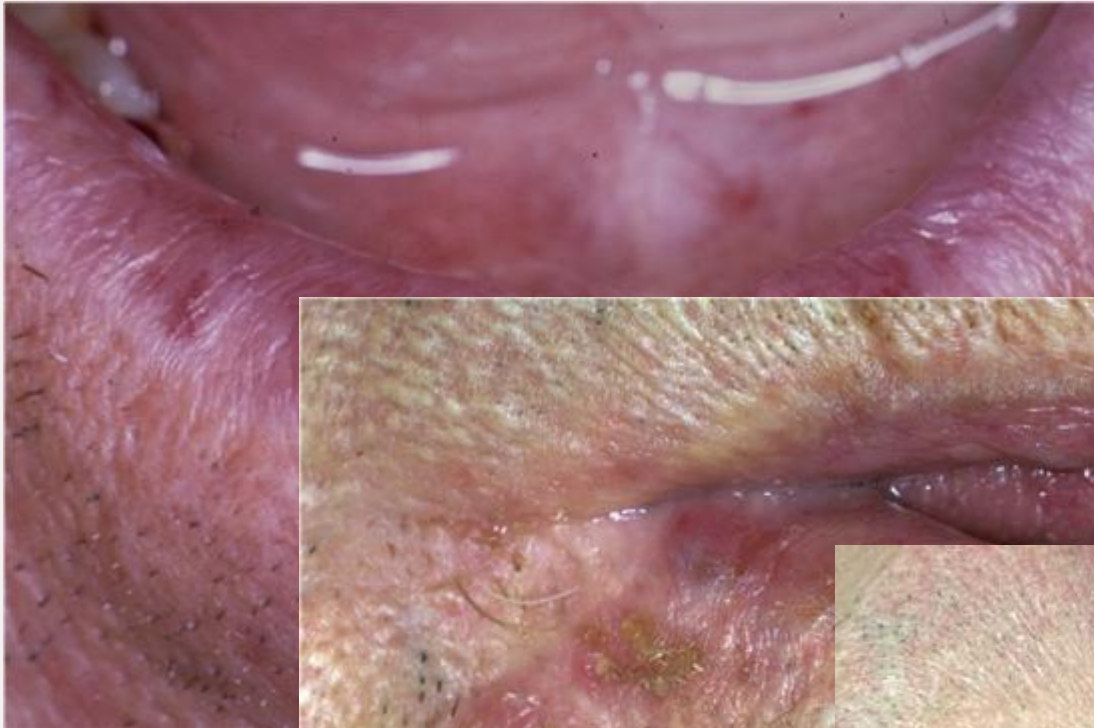
CERATOSES ACTÍNICAS



CERATOSES ACTÍNICAS

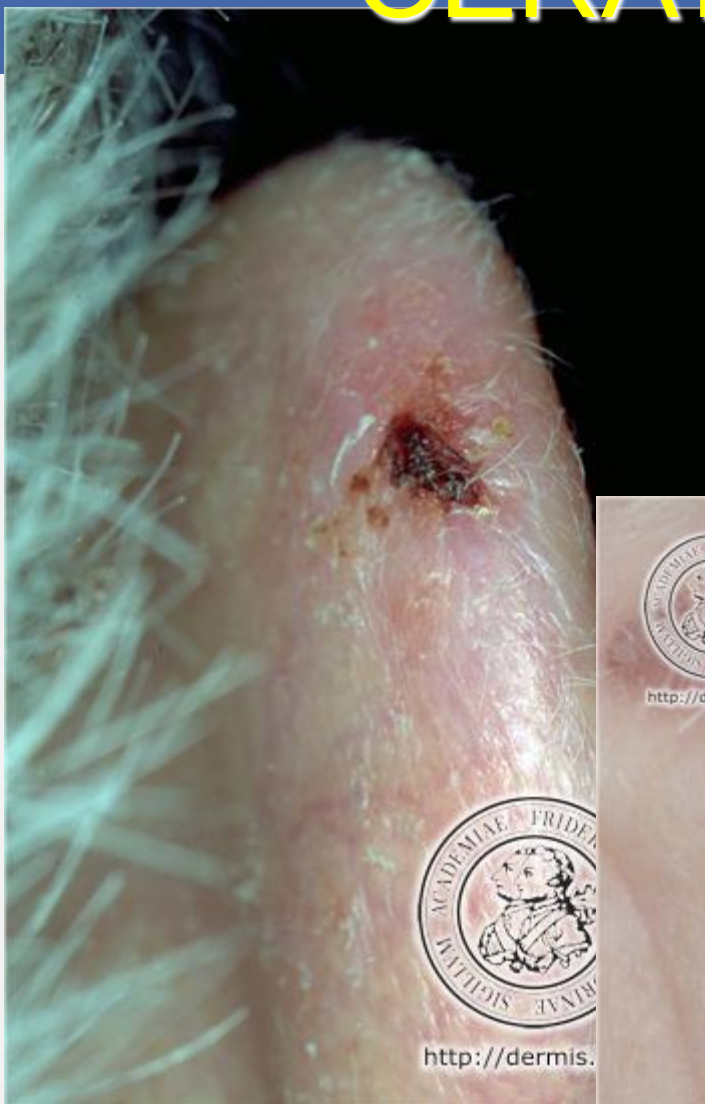


CERATOSES ACTÍNICAS



CERATOSES ACTÍNICAS

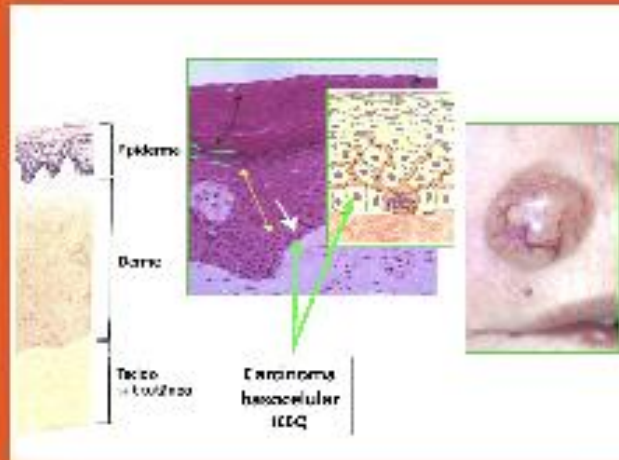
web
PALESTRA



CARCINOMA BASOCELULAR

Carcinoma Basocelular

Lesões elevadas peroladas, brilhantes ou escurecidas que crescem lentamente. Sangramento fácil



76% casos

#DEZEMBROLARANJA

CBC superficial



CBC nodular



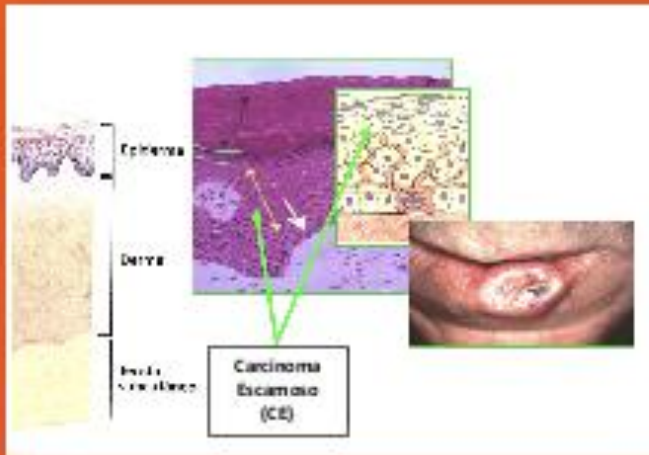
CBC infiltrativo



Carcinoma Escamoso

Lesões verrucosas ou feridas que não cicatrizam após 6 semanas.

Podem ser dolorosas e ter sangramento.

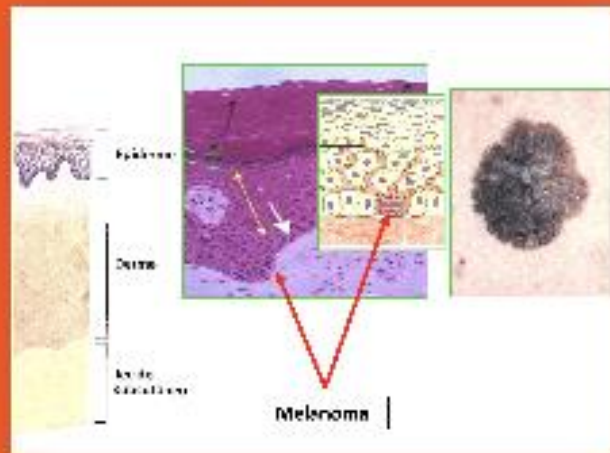


20% casos

#DEZEMBROLARANJA

MELANOMA CUTÂNEO

Melanoma



4% casos

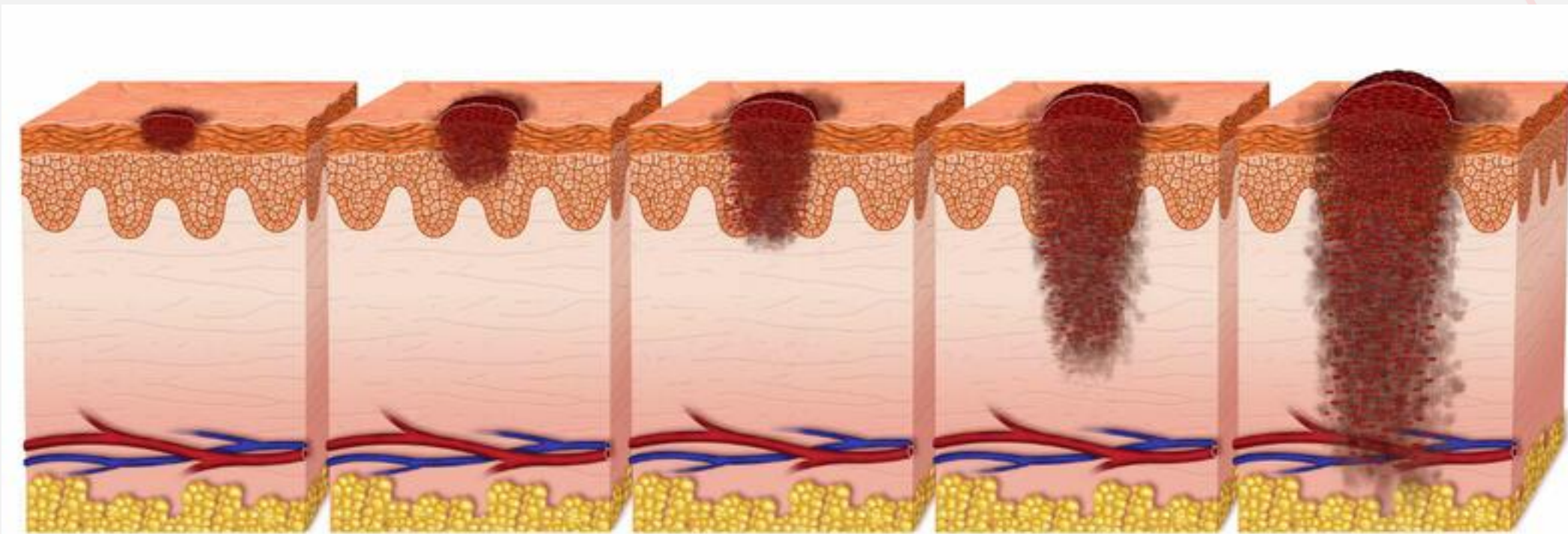
Pintas ou manchas escurecidas de crescimento progressivo com mudanças de cor ou formato. Sinais em crescimento ou sangramento

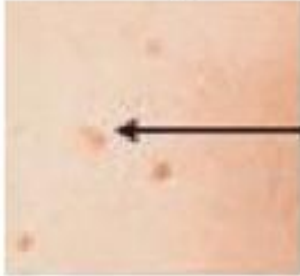
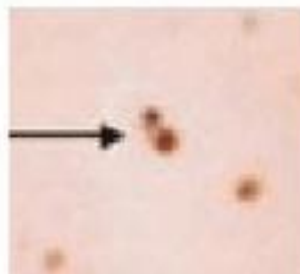


#DEZEMBROLARANJA

MELANOMA CUTÂNEO

Ocorre devido ao crescimento desordenado dos melanócitos, que são as células produtoras de melanina.



	Formato	Borda	Cor	Tamanho	Evolução
Normal					
Suspeito					





Auto-exame

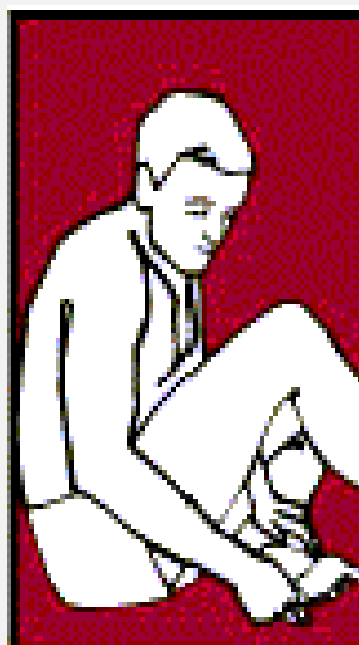
Não se esqueça, com o auxílio de um espelho de mão e de um espelho de parede para se examinar o corpo todo. Você pode pedir, inclusive a ajuda de um amigo ou parente para auxiliá-lo neste exame.



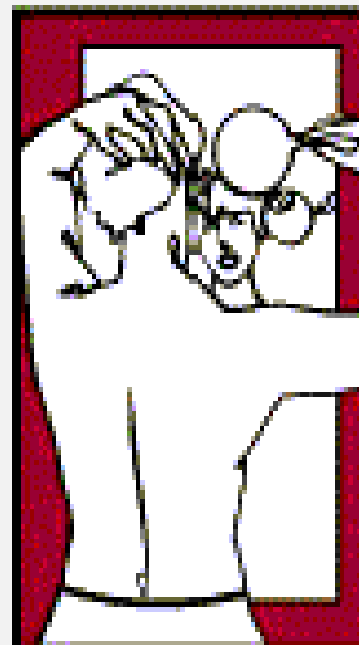
Examine-se em frente ao espelho observando-se de frente e de costas, levante os braços para examinar as axilas.



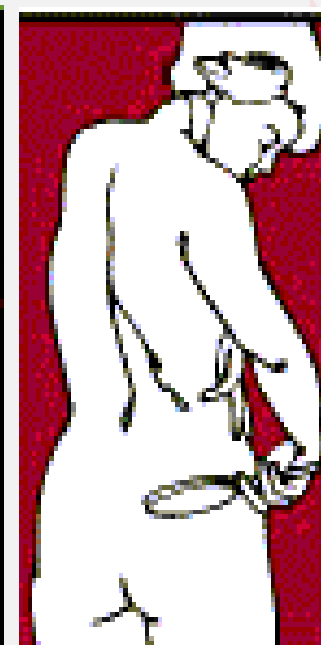
Observe as mãos, os braços e os cotovelos, rodando-os em todas as direções.



Examine a região genital e próximo ao ânus com um espelho de mãos, depois vá descendo para as coxas, pernas, pés em todas as direções, e não deixe de olhar entre os dedos e a sola dos pés.



Observar a nuca, levantar e entreabrir os cabelos da parte posterior da cabeça, frente a um espelho maior e utilizar um espelho de mão para olhar a porção posterior.



Finalmente checar as costas e as nádegas com um espelho de mão.

PREVENÇÃO DE LESÕES NO COURO CABELUDO

web
PALES
TRA



PREVENÇÃO DE LESÕES NAS ORELHAS



PREVENÇÃO DE LESÕES NA FACE



PREVENÇÃO NUCA E DORSO SUPERIOR DAS COSTAS

web
PALESTRA





Most common



Common



Uncommon



Rare



PROTEGER-SE DO SOL

1



Fibras sintéticas e semi-sintéticas, como poliéster ou rayon, são as melhores escolhas para proteção solar, assim como tecidos densos, pesados e bem entrelaçados, como lã, jeans ou veludo cotelê.

PROTEGER-SE DO SOL



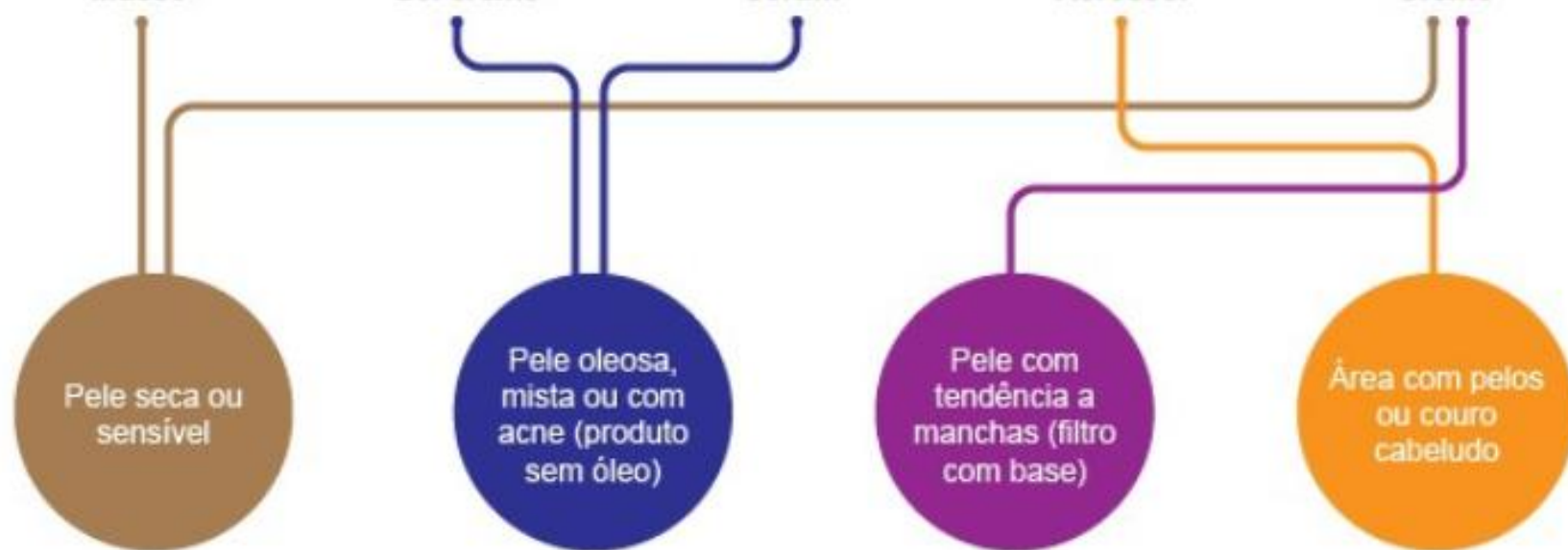
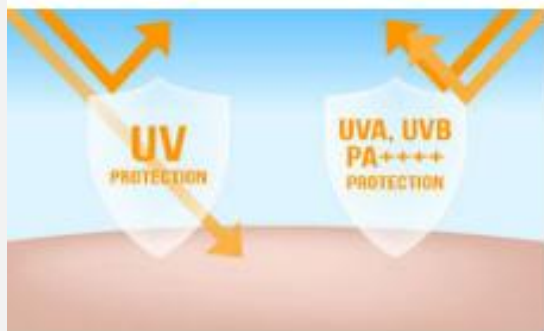
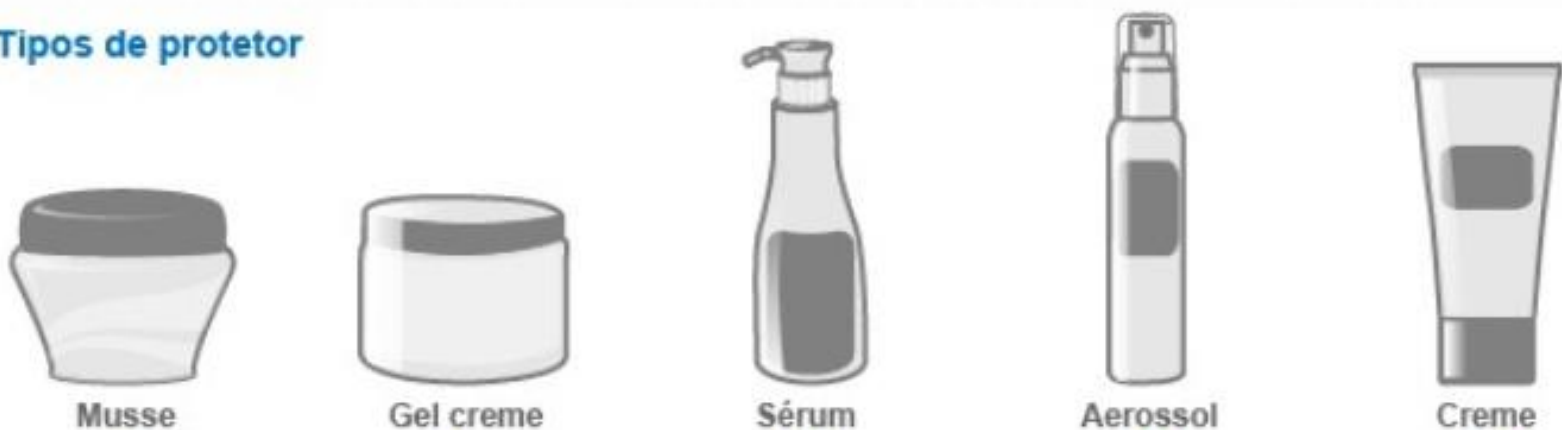
Tecidos	FPS
Camiseta molhada	11
Camiseta seca	16
Lycra molhada	24
Lycra seca	35

PROTEGER-SE DO SOL



COMO ESCOLHER UM PROTETOR SOLAR?

Tipos de protetor



COMO ESCOLHER UM PROTETOR SOLAR?

web
ES
RA

Table IV - Minimal Erythema Dose Values for Individuals of Skin Phototypes I to VI and Recommended SPF of Sunscreens

Skin Phototype	Unexposed skin color	Minimal erythema dose		Recommended SPF*
		UVB, mJ/cm ²	UVA, J/cm ²	
I	White	15-30	20-35	15-30
II	White	25-35	30-45	15-30
III	White	30-50	40-55	15-30
IV	Light Brown	45-60	50-80	10-15
V	Brown	60-90	70-100	10-15
VI	Dark brown or black	90-120	≧ 100	6-10

Note: Based on nearly 300 test subjects⁽¹⁾.

** Sunscreens containing UVB and UVA - absorbing chemicals and exhibiting SPF values of 15 to 30 may provide UVA SPF of 2.7 to 4.7 and UVB SPF of 12.3 to 25.3. Thus the UVA component of the unfiltered solar radiation impinging on the skin can be adequately decreased.*

RNO DO ESTADO



SECRETARIA
DA SAÚDE



COMO USAR UM PROTETOR SOLAR?

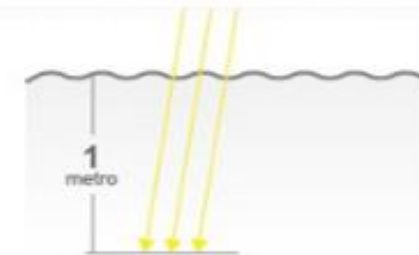
1



Proteção no mar



O sal funciona como a lente de uma lupa: concentra a energia dos raios do sol e queima mais a pele



A radiação solar ultrapassa a água em até 1 metro de profundidade

G1.com.br

Fonte: Dermatologista Márcia I

Como usar o filtro solar

30
min

Sem a roupa de banho, passe o protetor 30 minutos antes de ir à praia ou piscina

4
horas

Repasse a cada 4 horas se não estiver na água ou se exercitando

2
horas

Aplique nova camada a cada 2 horas se estiver praticando esporte (tênis, frescobol, futebol)



Sempre que sair da água, é preciso enxugar o corpo e aplicar o produto novamente, mesmo que ele disser que é à prova d'água

QUAL A QUANTIDADE DE PROTETOR SOLAR?

1

REGRA DA COLHER DE CHÁ

Rosto/cabeça/pescoço: 1 colher de chá

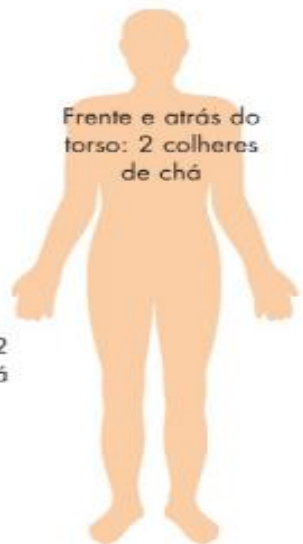
Braço/antebraço direitos: 1 colher de chá

Frente e atrás do torso: 2 colheres de chá

Braço/antebraço esquerdos: 1 colher de chá

Coxa/perna direitas: 2 colheres de chá

Coxa/perna esquerdas: 2 colheres de chá



Fonte: Sociedade Brasileira de Dermatologia





NÚCLEO TELESSAÚDE BAHIA

Secretaria da Saúde, 4ª Avenida, 400, Centro
Administrativo da Bahia/CAB, 1º andar -
Salvador/BA. Tel.: 3115-9650

