

Perfil do paciente albino com visão subnormal e melhoria da acuidade visual com a adaptação de recursos ópticos e/ou eletrônicos

Profile of albinism with low vision and improvement of visual acuity with the adaptation of optical and / or electronic resources

Diego Fleury de Lemos Pereira¹, Evandro Lopes Araujo², Fernanda Viana Duarte Patuzzo²

RESUMO

Objetivo: Determinar o perfil do paciente albino no departamento de visão subnormal do Instituto Benjamin Constant. Ressaltar o tempo de acompanhamento, a frequência do seguimento, e a melhora visual com a adaptação de recursos ópticos e/ou eletrônicos. **Métodos:** Estudo retrospectivo com dados de 77 pacientes albinos com idade entre 1 a 53 anos de idade atendidos no Instituto Benjamin Constant, entre 2003 e 2014. **Resultados:** O recurso óptico mais adaptado foi o telescópio de Galilleu 2.8x. Todos os pacientes referiram ganho de visão com os equipamentos. A maioria dos pacientes apresentaram acuidade visual com recursos ópticos entre 20/25 e 20/160. **Conclusão:** Os recursos ópticos auxiliaram na melhora da função visual e na qualidade de vida dos pacientes com albinismo ocular.

Descritores: Albinismo ocular; Baixa visão; Acuidade visual; Nistagmo

ABSTRACT

Objective: Determine the profile of albinism in Low Vision Department of Benjamin Constant Institute. Highlight the follow-up, the frequency of follow-up, and the visual improvement with the adaptation of optical and / or electronic resources. **Methods:** A retrospective study with data from 77 patients with ocular albinism aged 1- 53 years old attended at Benjamin Constant Institute between 2003 and 2014. **Results:** The most suitable optical feature is the telescope Galilleu 2.8x. All patients reported gain vision with the resources. Most patients experienced visual acuity with optical devices between 20/25 - 20/160. **Conclusion:** Optical resources assisted in the improvement of visual function and quality of life of patients with ocular albinism.

Keywords: Albinism, ocular; Vision, low; Visual acuity; Nistagmus

¹ Universidade Federal Fluminense – Niterói, (RJ), Brasil;

² Instituto Benjamin Constant – Rio de Janeiro, (RJ), Brasil.

Os autores declaram não haver conflitos de interesse.

Recebido para publicação em 09/05/2016 - Aceito para publicação em 14/09/2016

INTRODUÇÃO

O albinismo, vem do latim *albus*, significa branco, é um grupo de desordens hereditárias em que a biossíntese do pigmento de melanina está ausente ou reduzida. Atualmente é classificado de acordo com o gene afetado e não mais como parcial ou total, tirosinase positivo ou tirosinase negativo⁽¹⁾. O gene para a tirosinase no cromossomo 11q14-21 e o gene P no cromossomo 15q11.2 são os genes mais comumente afetadas, as mutações nestes genes causam albinismo oculocutâneo tipo 1 (OCA1; OMIM203100) e oculocutâneo tipo 2 (OCA2; OMIM 203200), respectivamente. Estes tipos de albinismo são herdados de forma autossômica recessiva e são expressos em homens e mulheres⁽²⁾.

As mutações que envolvem o OCA1 afetam a tirosinase, enquanto que as responsáveis pelo OCA 2 comprometem o funcionamento de uma proteína conhecida como proteína P. Ao contrário do que ocorre com o albino OCA1, a tirosinase em OCA2 não é alterada, porém está comprometida devido ao funcionamento incorreto da proteína P. Essa proteína, responsável pelo controle do pH, é encontrada na membrana dos melanossomos, organelas celulares onde é armazenada a melanina. O pH melanossomal é de fundamental importância para a atividade da tirosinase. O albinismo oculocutâneo marrom (BOCA) constitui uma categoria de OCA2 exclusiva de africanos e afro-americanos. Acredita-se que esse distúrbio resulte de uma mutação fraca, que se expressa em atividade reduzida da proteína P. Os cabelos e a pele são castanho claro, a íris, cinza e a acuidade visual de 20/60 a 20/150. Com o tempo, o cabelo e a íris escurecem, mas a pele permanece despigmentada. O albinismo oculocutâneo 3 (OCA3), anteriormente denominado OCA vermelho ou rufo, é causado por mutação no gene que codifica a proteína 1, relacionada à tirosinase (TRP1). Em decorrência da mutação, há uma desregulação da tirosinase, e é sintetizado o pigmento marrom ao invés da melanina preta⁽³⁾.

Outro tipo de albinismo causado por mutações no Xp22.3 é o albinismo ocular (OA1; OMIM 300500) que afeta os homens por causa de herança ligada ao cromossomo X. Outros tipos de albinismo ocorrem mais raramente, incluindo aqueles associados com manifestações sistêmicas, como a síndrome Hermansky-Pudlak (OMIM 203300; distúrbio hemorrágico devido à ausência de corpos densos em plaquetas) e síndrome Chediak Higashi (OMIM 214500; imunodeficiência e problemas neurológicos). A prevalência de albinismo nos Estados Unidos estima-se em 1 a cada 18,000 indivíduos⁽²⁾.

Por questões éticas, os testes laboratoriais para diagnóstico do albinismo devem ser oferecidos apenas para famílias que já apresentam casos de albinismo, não sendo indicados como métodos de *screening* da população geral, em relação à condição. O diagnóstico pré-natal pode ser realizado com material obtido por amniocentese, entre a 16ª a 18ª semanas de gestação, proporcionando esclarecimento precoce à família e suporte apropriado para a criança com albinismo, que normalmente não apresenta distúrbios maiores de desenvolvimento⁽³⁾.

Existem dois tipos de melanina, a eumelanina (preta e marrom) e a feomelanina (amarela e vermelha), e a biossíntese das duas melaninas segue rotas diferentes. A tirosinase está envolvida nos dois primeiros passos da síntese de pigmentos e, a partir da Dopaquinona, a melanina formada pode ser a eumelanina ou a feomelanina (Figura 1). Embora a oxidação da tirosina pela tirosinase seja requerida para a síntese de ambos

os tipos de pigmentos, a ativação do receptor 1 da melancortina (MC1R) promove a síntese da eumelanina às expensas da feomelanina⁽³⁾.

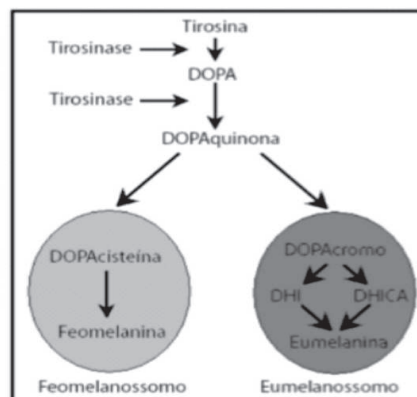


Figura 1: Vias metabólicas na síntese de melanina

O albinismo oculocutâneo ocorre na frequência geral de 1 em 15000 em todos os grupos raciais. Atinge populações de todas as etnias, embora OCA 2 seja mais freqüente em negros. O OCA1 ocorre em cerca de um em 40000 indivíduos na maioria das populações. O OCA2 é mais freqüente em afro-americanos e africanos, ocorrendo 1 em 10000 desses indivíduos, enquanto que, em caucasianos, a freqüência é estimada em 1 por 36000^(15,16).

O fenótipo cutâneo muitas vezes permite que o diagnóstico clínico a ser feito. No entanto, hipoplasia foveal é comum a todos os tipos de albinismo, embora um reflexo anelar rudimentar foi descrito em alguns pacientes com melhor acuidade visual. Irmãos com albinismo podem mostrar expressão variável em função visual e fenótipo clínico, sugerindo que outros genes podem modificar os achados oculares fenotípicos. Achados oculares não permitem determinar o tipo de albinismo⁽⁴⁾.

A maturação visual tardia foi relatada no albinismo⁽⁵⁾. Não é usual os pais de uma criança com albinismo notarem a dificuldade na fixação frente a faces e objetos, e atraso no amadurecimento visual. Nistagmo desenvolve-se tipicamente entre 6 a 8 semanas de vida. Se o fenótipo de albinismo não é reconhecido, os pacientes podem ser submetidos a exame neurológico, incluindo imagens de ressonância magnética do cérebro, antes do diagnóstico do albinismo, sem anormalidades detectadas⁽⁶⁾. O desenvolvimento neurológico foi cuidadosamente medido em 78 crianças com albinismo de 4 a 18 anos e foi considerado normal, apesar da acuidade visual reduzida. Alguns casos se associam a hiperatividade e déficit de atenção⁽⁷⁾.

Os achados oculares são discreta exotropia, desenvolvimento foveolar reduzido ou ausente, pigmentos irianos diminuídos vistos na transiluminação. A quantidade de íris vista na transiluminação pode ser graduada da seguinte forma: grau 1, áreas puntiformes de transiluminação, indicando os pigmentos na região posterior do epitélio iriano; grau 2, pigmento da íris moderada; grau 3, mínimo pigmento iriano; e grau 4, transiluminação da íris completa por causa da ausência do pigmento melanina. A aparência da mácula foi classificada como se segue: grau 1, vasos coróides facilmente vistos na mácula; grau 2, os vasos da coroide menos claramente vistos por causa do epitélio pigmentar da retina translúcido; e grau 3, vasos não visíveis⁽⁸⁾.

De acordo com o *International Council of Ophthalmology*⁽⁹⁾, a acuidade visual para longe pode ser referida como normal se for maior ou igual a 20/25 (0,8); perda leve de visão está entre 20/

25 (0,8) e 20/60 (0,3); perda moderada entre 20/60(0,3) e 20/160 (0,125); perda grave entre 20/160 (0,125) e 20/400 (0,05); perda profunda de visão entre 20/400 (0,05) e 20/1000 (0,02); perda quase total da visão (próximo à cegueira) entre 20/1000 (0,02) e percepção de luz; e perda total da visão (cegueira total) com visão sem percepção de luz. Esta é a classificação que usaremos no nosso trabalho.

MÉTODOS

Foi realizado um estudo retrospectivo composto de indivíduos albinos atendidos no Instituto Benjamin Constant, na cidade do Rio de Janeiro, entre 2003 a 2014. Foram 77 pacientes com albinismo ocular ou oculocutâneo, residentes no Estado do Rio de Janeiro. No estudo buscamos identificar qual recurso óptico foi mais adaptado, proporcionando melhora da acuidade visual tanto para perto quanto para longe.

Foram atendidos indivíduos residentes nas cidades do Rio de Janeiro, de Itaguaí, Barra Mansa e Volta Redonda. Um total de 77,9% dos pacientes residiam no Rio de Janeiro. Nosso estudo reuniu os pacientes encaminhados ao Instituto Benjamin Constant, serviço de referência no atendimento de pacientes com baixa visão.

Foram utilizadas as seguintes variáveis: sexo, faixa etária, recurso óptico prescrito para longe, recurso óptico prescrito para perto.

RESULTADOS

Os resultados obtidos foram expressos da seguinte forma: Gênero (Figura 2); Idade (Figura 3); Acuidade visual para longe com recurso óptico (Figura 4); Acuidade visual para longe com correção (Figura 5); Acuidade visual para perto com correção (Figura 6); Acuidade visual para perto com recurso óptico (Figura 7); Presença de nistagmo (Figura 8); Ametropias (Figura 9); Recursos ópticos ou eletrônicos prescritos (Figura 10);

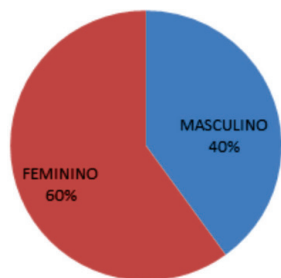


Figure 2: Distribuição de acordo com o sexo dos pacientes:

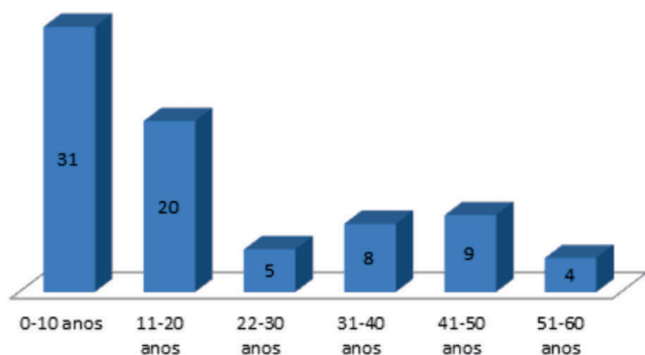


Figure 3: Districuição de acordo com a idade dos pacientes:

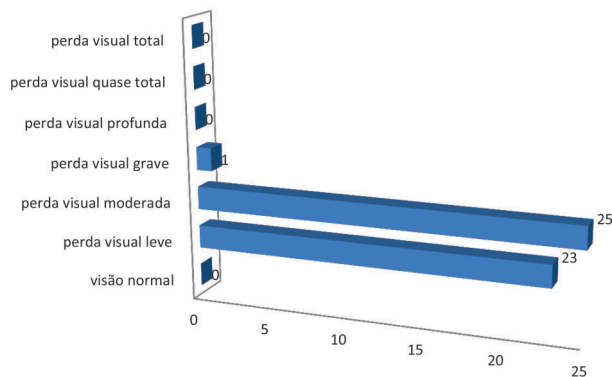


Figure 4: Acuidade visual para longe com recurso óptico

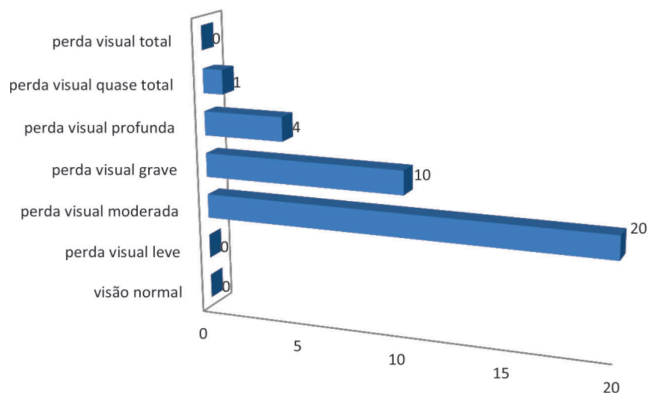


Figure 5: Acuidade visual para longe com correção

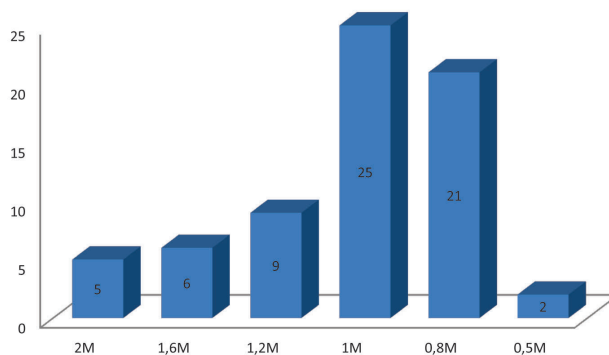


Figure 6: Acuidade visual para perto com correção

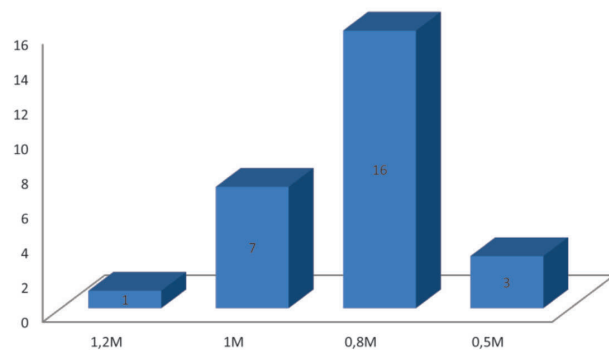


Figure 7: Acuidade visual para perto com recurso óptico

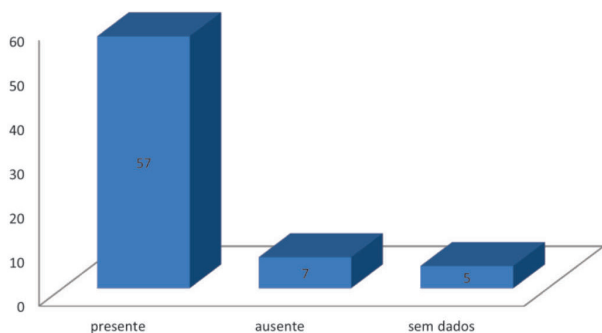


Figure 8: Nistagma

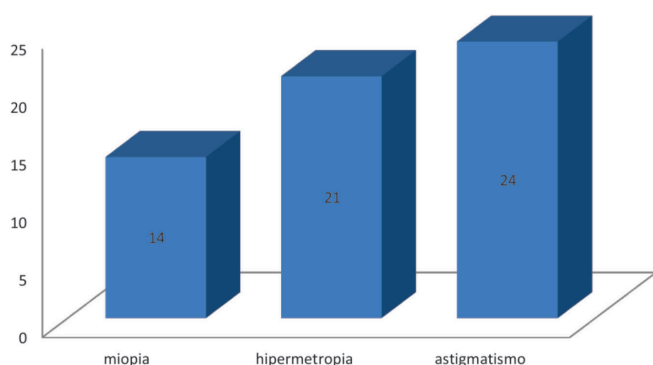


Figure 9: Ametropias

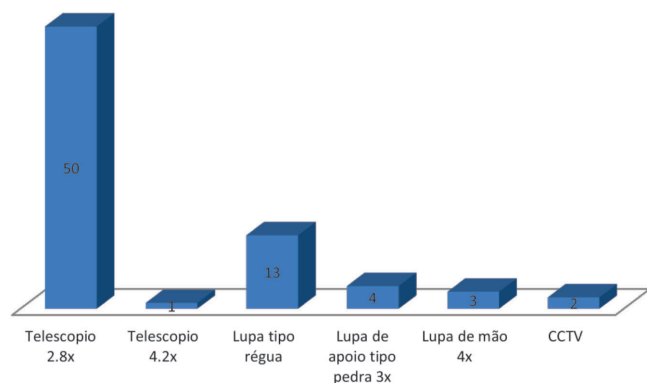


Figure 10: Recursos ópticos ou eletrônicos prescritos

DISCUSSÃO

Tendo em vista os dados expostos, percebemos que 62,33% dos pacientes melhoraram significativamente a acuidade visual com recursos ópticos na perda de visão leve ou moderada. O telescópio de Galileu 2.8x foi o recurso óptico mais vezes adaptado em 70% dos pacientes. Nos pacientes entre 0-20 anos, a adaptação deste recurso foi de 68%. Número maior que o do estudo de 2001, feito com crianças de 4-16 anos, em que foram prescritos telescópios para 30% dos pacientes⁽¹⁰⁾. Isso mostra a necessidade de adaptar recursos na idade escolar visando o melhor aprendizado. Sabemos que é importante estimular o uso do recurso que muitas vezes é abandonado pela criança.

A acuidade visual média para longe com recurso foi em torno de 0,7, valor semelhante ao estudo de pacientes albinos de

1996. Isso nos mostra que é de extrema importância testar os recursos com calma em pacientes com baixa visão pois a melhora visual é substancial⁽¹¹⁾.

O primeiro atendimento em 26 pacientes foi feito de forma tardia, após os 20 anos de idade. Tendo em vista que o IBC oferece um serviço diferenciado e está preparado para atender crianças e jovens, reforçamos a necessidade de encaminhar de forma precoce os pacientes com baixa visão. Além disso, vários trabalhos, como o da Suécia de 2001 sobre causas de ambliopia⁽¹²⁾, mostram que o albinismo ocular é mais comum do que se acreditava anteriormente. Também gera ambliopia e suas consequências são muito deletérias na vida das crianças.

O trabalho do New England de 2001 sobre pacientes albinos de Puerto Rico relacionando alterações genéticas (duplicação 16bp no exon 15) e a doença pulmonar restritiva⁽¹³⁾, também vale a pena ser mencionado pois nos mostra de forma exemplar que outras alterações genéticas ainda não descobertas podem nos auxiliar na detecção mais precoce e na condução mais adequada dos pacientes.

A maioria dos pacientes têm melhora da acuidade visual tanto para longe quanto para perto com os auxílios ópticos prescritos. Daí a importância do conhecimento e do uso de recursos ópticos para os pacientes com albinismo ou com baixa visual.

É irrefutável a escassez de trabalhos mostrando a melhora da acuidade visual de todos os pacientes com baixa visão. Esperamos que no futuro tenhamos mais trabalhos voltados para este assunto, na medida em que os recursos ópticos melhoram muito qualidade de vida destas pessoas.

CONCLUSÃO

Ao traçarmos o perfil do paciente albino no Instituto Benjamin Constant, tentamos analisar qual o recurso óptico mais adaptado e qual acuidade visual foi atingida em cada um dos casos. Com isso, planejamos contribuir de forma mais efetiva com a maior eficiência visual dos pacientes albinos, uma vez que, muitos destes, apresentam um importante comprometimento visual. Conhecendo os recursos ópticos que o albino se beneficia, podemos melhorar sua qualidade de vida. Os resultados do nosso trabalho exemplificam o benefício que muitos pacientes têm com os recursos ópticos

É irrefutável a necessidade de novas políticas de saúde que visem melhorar a qualidade de vida dos indivíduos com baixa visão. Tornar os recursos ópticos mais acessíveis e disponíveis para a população, formar e capacitar-profissionais na área de visão subnormal são medidas extremamente importantes para melhorar a qualidade de vida de toda esta população.

REFERÊNCIAS

1. Summers CG, Oetting WS, King RA. Diagnosis of oculocutaneous albinism with molecular. *Am J Ophthalmol.* 1996;121(6):724-6.
2. Gail S. Albinism: Classification, clinical characteristics, and recent findings. *Optom Vis Sci.* 2009; 86(6):659-62.
3. Lília MM, Shirlei CM, Lago TDC, Luciane MR. Perfil do albinismo oculocutâneo no estado da Bahia. *Rev Cir Méd Biol* 2007;6(1):69-75.
4. Cheong PY, King RA, Bateman JB. Oculocutaneous albinism: variable expressivity of nystagmus in a sibship. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 1992;29(3):185-8.
5. Fielder AR, Russell-Eggitt IR, Dodd KL, Mellor DH. Delayed visual maturation. *Trans Ophthalmol Soc UK.* 1985;104(Pt 6):653-61.

6. Oetting WS, Summers CG, King RA. Albinism and the associated ocular defects. *Metab Pediatr Syst Ophthalmol* (1985). 1994;17(1-4):5-9.
7. Kutzbach BR, Summers CG, Holleschau AM, MacDonald JT. Neurodevelopment in children with albinism. *Ophthalmology*. 2008;115(10):1805-8, 1808.e1-2.
8. Summers CG, Knobloch WH, Witkop CJ Jr, King RA. Hermansky-Pudlak syndrome. Ophthalmic findings. *Ophthalmology*. 1988;95(4):545-54.
9. International Council of Ophthalmology. Visual standards: aspects and ranges of vision loss with emphasis on population surveys [Internet]. Report prepared for the International Council of Ophthalmology. Sydney, Australia, April 2002. [cited 2016 Sep 14]. Available from: <http://www.icoph.org/downloads/visual-standardsreport.pdf>
10. Shah M, Khan M, Khan MT, Khan MY, Saeed N. Causes of visual impairment in children with low vision. *J Coll Physicians Surg Pak*. 2011;21(2):88-92.
11. Sjödel L, Sjöström A, Abrahamsson M. Transillumination of iris and subnormal visual acuity—ocular albinism? *Br J Ophthalmol*. 1996;80(7):617-23.
12. Ohlsson J, Villarreal G, Sjöström A, Abrahamsson M, Sjöstrand J. Visual acuity, residual amblyopia and ocular pathology in a screened population of 12-13-year-old children in Sweden. *Acta Ophthalmol Scand*. 2001;79(6):589-95.
13. Gahl WA, Brantly M, Kaiser-Kupfer MI, Iwata F, Hazelwood S, Shotelersuk V, Duffy LF, Kuehl EM, Troendle J, Bernardini I. Genetic defects and clinical characteristics of patients with a form of oculocutaneous albinism (Hermansky-Pudlak syndrome). *N Engl J Med*. 1998;338(18):1258-64.

Autor correspondente:

Evandro Lopes Araujo

E-mail: evandrolopesaraujo@yahoo.com.br