

**REVISÃO DE ESCOPO RÁPIDA**



**PERFIL DE SAÚDE  
DAS PESSOAS COM  
ALBINISMO NO BRASIL  
E NO MUNDO**

**REVISÃO DE ESCOPO RÁPIDA**

# **PERFIL DE SAÚDE DAS PESSOAS COM ALBINISMO NO BRASIL E NO MUNDO**

# SERVIÇO DE PRODUÇÃO DE EVIDÊNCIAS PARA APOIO À TOMADA DE DECISÃO

## REVISÃO DE ESCOPO RÁPIDA: PERFIL DE SAÚDE DAS PESSOAS COM ALBINISMO NO BRASIL E NO MUNDO

Data: 26 de abril de 2022.

### ► RESUMO EXECUTIVO

**Objetivo:** Mapear o perfil de saúde das pessoas com albinismo no Brasil e no mundo.

**Métodos:** No dia 10 de março de 2022, foi realizada uma busca estruturada nas bases de dados PubMed, EMBASE, Portal da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Cochrane Library e Epistemonikos. Além disso, realizou-se uma busca livre no Google Acadêmico e em sites institucionais. As estratégias de busca foram elaboradas pelas autoras e validadas de forma independente por bibliotecária especialista. A busca e a triagem foram feitas por quatro revisoras, que analisaram, inicialmente, os títulos e resumos, de acordo com os critérios de elegibilidade, e em seguida, os textos completos. As mesmas autoras realizaram extração de dados em planilha eletrônica padronizada.

**Resultados:** Foram identificadas **978** referências por meio da busca nas bases de dados. Após exclusão de duplicatas, **932** referências foram triadas por título e resumo. Na segunda fase da seleção, **188** estudos tiveram o texto completo analisado. Ao final, **44 estudos** publicados atenderam aos critérios de elegibilidade e compuseram a presente Revisão de Escopo Rápida, sendo a maioria do continente africano (África do Sul, Tanzânia, Camarões, Zimbábue, Nigéria, Lesoto, Botsuana, Suazilândia, Togo e Egito). Outras localidades dos estudos e suas populações incluíram: Estados Unidos das Américas, Porto Rico, Panamá, Brasil (n= 6), Cuba, Dinamarca, Espanha, Reino Unido, Holanda, Turquia, Paquistão, Japão e Nepal. Nos estudos identificados, a prevalência de albinismo foi variável, sendo o tipo oculocutâneo o mais investigado e mais frequente no continente africano. O albinismo oculocutâneo foi o mais frequentemente relatado, com prevalências variando de 1 em 1.000 albinos em Zimbábue para 1 em 35.000 indivíduos em Camarões. Nenhum estudo nacional apresentou dados quanto a prevalência ou incidência de albinismo. Um total de 41% dos estudos apresentou relato de alterações dermatológicas e 43% alterações oftalmológicas. No Brasil, o cenário foi similar, a maioria (67%) dos estudos citou as alterações dermatológicas. Não foi observada diferença de ocorrência entre os sexos e a idade média dos participantes dos estudos variou entre 16 e 39,1 anos. Quanto às alterações



fisiopatológicas associadas a essa doença genética de caráter recessivo, foram encontradas principalmente alterações dermatológicas como lesões malignas de pele. As regiões mais acometidas foram cabeça, pescoço e tronco; e oftalmológicas, a exemplo do nistagmo, da baixa acuidade visual e do astigmatismo. Outras alterações também foram citadas, mas em menor frequência, como a consanguinidade como causa da doença e a síndrome de Hermansky-Pudlak associada. Ademais, não foram identificados estudos que avaliassem diretamente a expectativa de vida, as comorbidades como hipertensão, diabetes, dislipidemias e a condição nutricional de pessoas com albinismo.

**Conclusão:** O perfil de saúde de indivíduos com albinismo é variado e compreendem um espectro de alterações dermatológicas e oftalmológicas, dentre outras. Apesar de ser uma condição de saúde rara, com baixa prevalência na população, há a necessidade de preparar o sistema público de saúde nacional para atender a estes pacientes. Mais investigações se fazem necessárias nessa população, inclusive com análises comparativas entre subtipos de albinismo ou entre regiões do Brasil e com acompanhamentos a longo prazo, para melhor compreender as condições clínicas e psicossociais que acometem essa população. Recomenda-se fortemente a execução de estudo observacional prospectivo alinhado à caracterização genômica da população albina no Brasil, pois não há estudos dessa natureza identificados na literatura.

Este estudo tem caráter meramente informativo e não representa recomendação oficial do Ministério da Saúde sobre a questão em epígrafe.

## ► SOBRE A REVISÃO DE ESCOPO RÁPIDA

A Revisão de Escopo é um estudo secundário que possibilita mapear a literatura existente sobre uma determinada temática, permitindo assim a identificação dos principais conceitos, teorias, fontes e lacunas de conhecimento na questão investigada. Com base nos resultados encontrados, esta modalidade de síntese de evidência serve também como um exercício anterior à realização de outros tipos de estudos primários ou secundários, uma vez que pode auxiliar no desenvolvimento de perguntas mais específicas, ou ainda apontar outros estudos que respondam às lacunas de evidências [1,2]. As etapas operacionais desta modalidade rápida de revisão de escopo serão realizadas de acordo com os procedimentos propostos pelo Instituto Joanna Briggs (JBI) para revisão de escopo [1].

## ► MOTIVAÇÃO

Solicitação da Coordenação de Garantia da Equidade da Coordenação-Geral de Garantia dos Atributos da Atenção Primária, do Departamento de Saúde da Família, da Secretaria de Atenção Primária à Saúde do Ministério da Saúde (COGE/CGGAP/DESF/SAPS/MS), com intuito de identificar dados epidemiológicos da população com albinismo no Brasil e no mundo, a fim de avaliar a prevalência do agravo, bem como o perfil de saúde da população em questão.

## ► APRESENTAÇÃO

A presente Revisão de Escopo Rápida analisou um recorte do perfil epidemiológico de indivíduos com albinismo. O perfil de saúde (ou perfil epidemiológico) é definido como uma análise para identificar o quadro geral de saúde, incluindo características clínicas, sociodemográficas e psicossociais, de uma população específica<sup>1</sup>. Aqui serão apresentadas apenas as características clínicas da população e ocorrência dos casos no Brasil e no mundo, conforme solicitado pela área técnica demandante.

## ► PERGUNTA DE PESQUISA

1. Qual é o perfil de saúde das pessoas com albinismo no Brasil e no mundo? (Quadro 1).

**Quadro 1** – Pergunta de pesquisa

<b>P</b> População   <i>Population</i>	Pessoas com albinismo
<b>C</b> Conceito   <i>Concept</i>	Perfil de saúde (condições clínicas - comorbidades, condição nutricional, ocorrência do albinismo, contextos – diferentes tipos de albinismo, expectativa de vida)
<b>Co</b> Contexto   <i>Context</i>	Brasil, outros países e territórios
<b>S</b> Tipo de estudo   <i>Study design</i>	1) revisão sistemática, 2) estudos observacionais comparativos e descritivos longitudinais (coortes e estudos caso-controle), 3) séries de casos (com no mínimo 10 casos).

<sup>1</sup> ISSEM. (n.d.). *Pesquisa para mapeamento do Perfil de Saúde*. Com.br. Acesso em 13 de abril de 2022. Disponível em: [ISSEM - Pesquisa para mapeamento do Perfil de Saúde](#)

## ▶ INTRODUÇÃO

O albinismo é caracterizado como uma doença recessiva rara e herdada, causada por ausência completa ou redução da biossíntese de melanina nos melanócitos, associada a um fenótipo de hipopigmentação variável, que pode afetar a pigmentação apenas dos olhos (albinismo ocular) ou dos olhos e da pele (albinismo oculocutâneo) [3].

O Albinismo Oculocutâneo (OCA) é heterogêneo nas suas manifestações clínicas e pode ser categorizado em diversos subtipos. Atualmente, foram mapeados sete subtipos diferentes de albinismo oculocutâneo (OCA 1-7), com base em alterações dos seguintes genes: TYR (OCA1), OCA2 (OCA2), TYRP1 (OCA3), SLC45A2(OCA4), SLC24A5 (OCA6), LRMDA (OCA7) e OCA5 localizados no cromossomo 4q24. Destes, os subtipos OCA 1-4 são mais bem descritos na literatura, caracterizados por mutações genéticas que codificam a tirosinase, uma enzima chave na síntese de melanina e outras proteínas [4,5].

Um total de 19 genes estão atualmente associados aos subtipos de albinismo, desencadeando uma vasta variabilidade fenotípica desse distúrbio genético, oscilando de ausência completa de pigmentação no cabelo, pele e olhos, à presença relativa de pigmento [3,6]. Além disso, existem as formas sindrômicas mais raras de albinismo, as quais afetam a função de outros órgãos, sendo agrupadas na síndrome de Hermansky-Pudlak e na síndrome de *Chediak-Higashi* [6].

A prevalência do albinismo varia globalmente, sua incidência mundial é de 1 em cada 20.000 habitantes. A maior incidência é verificada na África Subsaariana, variando entre 1 em 5.000 - 15.000 pessoas e em grupos com alta consanguinidade, a exemplo da tribo Bhatti no Paquistão (5 em 100 pessoas) e o povo Kuna no Panamá (entre 5 e 10 em 100 pessoas) [5]. Os Estados Unidos da América apresentam um índice menor de 1 em 37.000, enquanto no Brasil, estudos sobre o mapeamento epidemiológico da referida desordem genética são escassos. Pressupõe-se que a incidência seja maior nas regiões com maior prevalência da população afrodescendente, como o nordeste brasileiro [6].

Devido à redução ou ausência de melanina, as pessoas com albinismo apresentam maior suscetibilidade aos efeitos nocivos da radiação ultravioleta e têm maior risco de danos actínicos, desde queimaduras solares, lentigos, elastose solar, queratoses actínicas, até lesões malignas como carcinoma basocelular, carcinoma espinocelular e melanoma [6]. Em pessoas com albinismo, também é comum a diminuição da acuidade visual, erros de refração, nistagmo, hipopigmentação do fundo do olho, íris translúcida, estrabismo, dentre outros problemas oculares [4,5,6].

Nas formas sindrômicas, a hipopigmentação e as alterações visuais coexistem com alterações patológicas muito mais graves. Alterações imunológicas, fibrose pulmonar intersticial, colite granulomatosa e diátese hemorrágica decorrente de alterações plaquetárias podem estar associadas a síndrome de Hermansky-Pudlak, enquanto alterações hematológicas, alta incidência de infecções e alterações neurológicas estão relacionadas à Síndrome de Chediak-Higashi [6].

Além de alterações na saúde física, pessoas com albinismo enfrentam diariamente grandes desafios nas esferas sociais, pois o estigma, a discriminação, as barreiras educacionais e as vulnerabilidades são condições marcantes no cotidiano desses indivíduos. Atualmente, especialmente no Brasil, observa-se uma ausência de políticas públicas e protocolos clínicos e terapêuticos que abordem a integralidade do cuidado a essa população. O acesso à informação e aos serviços de saúde de pessoas com albinismo são escassos [7]. Assim, ratifica-se a necessidade de desenvolvimento de políticas específicas voltadas para esse grupo populacional, como forma de promover a equidade

Diante do exposto, ao considerar o albinismo um problema de saúde pública, identificar a prevalência e conhecer as peculiaridades do referido agravo em diferentes localizações geográficas favorece o monitoramento dos indivíduos acometidos e, por conseguinte, a inserção de terapêuticas assertivas para diminuir a morbimortalidade associada a essa condição e promoção de melhor qualidade de vida nessa população. Portanto, a presente Revisão de Escopo Rápida objetiva realizar o levantamento do perfil de saúde das pessoas com albinismo no Brasil e no mundo.

## MÉTODOS

### **Delineamento e local**

Revisão de Escopo Rápida [1,2] desenvolvida na Coordenação de Evidências e Informações Estratégicas para Gestão em Saúde (COEVI/DECIT/SCTIE). A partir dos estudos identificados, esse tipo de síntese de evidência permite conhecer os principais conceitos, teorias, fontes e lacunas de conhecimento na questão investigada, podendo também auxiliar no desenvolvimento de perguntas mais específicas, ou ainda fomentar outros estudos que respondam às lacunas identificadas [1].

As etapas operacionais desta revisão foram realizadas de acordo com os procedimentos propostos pelo Instituto Joanna Briggs (JBI) [1], com algumas adaptações que permitiram a entrega da revisão em tempo oportuno para informar a tomada de decisão dos demandantes.

Uma das adaptações foi a realização do processo de triagem e seleção de forma individual, dividido entre 3 revisoras e sem cegamento. Contudo, uma quarta revisora foi acionada para dirimir dúvidas ou conflitos quanto a seleção e a inclusão de estudos. A escrita da revisão foi orientada pelo *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses extension for Scoping Reviews* (PRISMA ScR) [8].

Vale destacar que a revisão de escopo, geralmente, não avalia a qualidade metodológica dos estudos incluídos, pois esse delineamento de estudo é projetado para fornecer uma visão geral das evidências disponíveis, independente da qualidade [2].

### Critérios de elegibilidade

Na presente Revisão de Escopo Rápida, os seguintes delineamentos foram considerados: 1) revisão sistemática, 2) estudos observacionais comparativos e descritivos longitudinais (coortes e estudos caso-controle), 3) séries de casos (com no mínimo 10 casos).

Os critérios de inclusão e exclusão são apresentados no **Quadro 2**.

**Quadro 2.** Critérios de elegibilidade

ELEMENTO	INCLUSÃO	EXCLUSÃO
População	Pessoas com albinismo	População geral
Conceito	Perfil de saúde (condições clínicas - comorbidades, condição nutricional, ocorrência (incidência e prevalência) do albinismo, contextos – diferentes tipos de albinismo, expectativa de vida).	Ações e políticas voltadas para pessoas com albinismo.
Contexto	Brasil, outros países e territórios	-
Tipo de estudo	Seguirá a hierarquia das evidências: 1) revisão sistemática, 2) estudos observacionais comparativos e descritivos longitudinais (coortes e estudos caso-controle), e 3) séries de casos (com no mínimo 10 casos).	Estudos de modelagem matemática, estudos de sequenciamento genético, estudos pré-clínicos <i>in vitro</i> e <i>in vivo</i> , revisões narrativas e integrativas, artigos de opinião e carta ao editor, relatos de caso e séries de casos (com menos de 10 casos).



## Busca

Em **10 de março de 2022**, foi realizada busca estruturada no PubMed, EMBASE, Portal da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Cochrane Library e Epistemonikos. Também, foi realizada uma busca adicional na literatura cinzenta no Google Acadêmico e em sites institucionais internacionais. A estratégia foi construída no PubMed, utilizando a estrutura PCCoS (População, Conceito, Contexto, e Tipo de estudo) e, posteriormente, adaptada para as demais bases. Foram utilizados os vocabulários controlados DeCS/MeSH/EMTREE e sinônimos para os termos “Albinism”, “Epidemiology”. As estratégias de busca foram desenvolvidas pelas autoras e revisada, de forma independente, por uma bibliotecária especialista (**Apêndice 1**). As buscas manuais em sites institucionais foram dispostas no **Apêndice 2**.

## Seleção dos estudos

A seleção dos estudos foi realizada em duas etapas: (1) triagem de títulos e resumos, realizada no gerenciador de referências Rayyan qcri [9]; (2) leitura de textos completos pré-selecionados na primeira etapa. O processo de seleção dos estudos foi realizado por quatro revisoras, e dúvidas foram resolvidas por consenso.

## Extração de dados

Os estudos pré-selecionados por meio da leitura de textos completos tiveram seus dados extraídos por quatro revisoras, utilizando-se planilha eletrônica padronizada, com as seguintes informações:

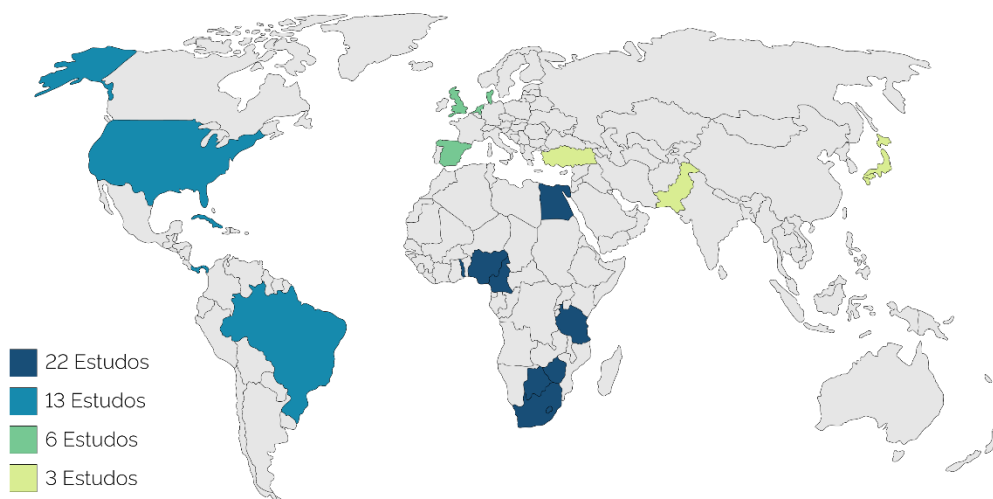
1. Dados gerais: autor, ano de publicação, país de realização, fonte de financiamento;
2. Características metodológicas: delineamento do estudo, características da população (sexo, idade); dados sobre a população de interesse: idade, sexo, comorbidades;
3. Desfechos: dados sobre a prevalência do albinismo e perfil clínico e epidemiológico da população com albinismo no Brasil e no mundo.

## Análise e síntese dos resultados

Foi conduzida análise descritiva dos dados, com agrupamento dos estudos por delineamento metodológico, tipo de albinismo, país de execução e período de realização. Os resultados foram sintetizados de forma narrativa, por meio de texto, tabelas e figuras explicativas.

## RESULTADOS

Foram identificadas **978** referências por meio da busca nas bases de dados. Após exclusão de duplicatas, **932** referências foram triadas por título e resumo. Na segunda fase da seleção, **188** estudos tiveram o texto completo analisado. Ao final, **44** estudos publicados atenderam aos critérios de elegibilidade e compuseram a presente Revisão de Escopo Rápida. Os dados dos estudos incluídos foram provenientes de **24** países, sendo a maioria do continente africano (África do Sul, Tanzânia, Camarões, Zimbábue, Nigéria, Lesoto, Botsuana, Suazilândia, Togo e Egito). Outras localidades dos estudos e suas populações incluíram: Estados Unidos da América, Porto Rico, Panama, Brasil, Cuba, Dinamarca, Espanha, Reino Unido, Holanda, Turquia, Paquistão, Japão e Nepal (**Figura 1**). Todo o processo de seleção foi descrito do **Apêndice 3**. As referências dos estudos excluídos e as justificativas para exclusão foram expostas no **Apêndice 4**.



**Figura 1.** Quantidade de estudos incluídos por região

Ao avaliar os estudos identificados, os desfechos foram categorizados em “alterações dermatológicas”, “alterações oftalmológicas”, “outras condições clínicas”, perfil epidemiológico no Brasil e no mundo de pessoas com albinismo (**Quadro 3 e 4**). As alterações dermatológicas mais investigadas foram as lesões cutâneas malignas [11-13,25-28,30,31,33,39,41-43], e as ceratoses/queratoses actínicas [17,26,27,39,42,44]. As alterações oftalmológicas mais descritas foram a baixa acuidade visual [15,21,22,24,32,36,37], o astigmatismo [18,24,32,34,40,46] e o nistagmo [13,14,18,24,27,37,43]. Dentre os outros resultados, a presença de grânulos no sangue e na medula óssea [28,38], a consanguinidade [10,28,39], a Síndrome de Hermansky-Pudlak [15,19], a deficiência auditiva [23,26], foram os mais

investigados, entretanto, outras condições foram avaliadas, a exemplo de defeitos genéticos [35], do pé torto congênito [26], dentre outras [22,23,30,35,38,43].

### **Alterações dermatológicas**

Alterações dermatológicas foram relatadas em 18 (41%) estudos [11-13,15,17,21,25,26,27,29,30,31,33,39,41-44]. Entre as lesões malignas apontadas, a mais estudada foi o carcinoma espinocelular [11-13, 25-26, 27, 42, 45], seguido do carcinoma basocelular [12, 25, 42]. Contudo, dois estudos realizados no Brasil [31,44], um na Tanzânia [41] (África Oriental) e outro em Togo [45] (África Ocidental) identificaram uma maior frequência de carcinoma basocelular, quando comparado ao de células espinocelulares. Dois desses estudos [41, 45] relataram a doença de Bowen, que consiste na presença do carcinoma espinocelular em *situ*. No que se refere a localização das lesões, segundo duas investigações [12,31], as regiões da cabeça e pescoço foram as mais acometidas, enquanto dois outros estudos apontaram o tronco [41,44]. Não foi relatado, nos estudos incluídos, as regiões corporais mais específicas de maior incidência dessas lesões malignas. Em relação as outras alterações tidas como benignas na pele das pessoas com albinismo, as condições ligadas aos efeitos nocivos solares foram mais comumente relatadas, como as ceratoses solares e actínicas, elastoses solares, queimaduras solares [17,26,27,39,42,44], além do fotoenvelhecimento [30].

### **Alterações oftalmológicas**

As alterações oftalmológicas foram investigadas por 19 (43%) estudos [13-15,18,19,21,22,24,26,27,29,32,33,34,36,37,40,43,46], sendo o nistagmo (movimentos involuntários e repetitivos dos olhos) um dos mais frequentes, variando entre 10% a 100% [13,14,24,27,37,43]. O astigmatismo foi apresentado de diversas formas nos estudos selecionados, incluindo graus variados (0,00 a -5,00) e tipos diferentes (astigmatismo simples, astigmatismo míope composto, astigmatismo hipermetrópico composto e astigmatismo misto) [18,24,32,34,40,46]. A acuidade visual, caracterizada como baixa na população com albinismo, foi um desfecho que esteve presente em uma diversidade de estudos. Foram identificadas diferentes formas de caracterização da acuidade visual nos estudos [15,21,22,24,32,36,37].

### **Outras condições clínicas**

Outras alterações sistêmicas e genéticas foram relatadas nos estudos incluídos, variando de alterações hematológicas, a exemplo de anemia, neutropenia, leucopenia, trombocitopenia,

sangramentos na gestação [38,43], a condições sindrômicas e genéticas, como a Hermansky-Pudlak [15,19]. A Linfocitose Hemofagocítica (LHH), condição rara e potencialmente fatal caracterizada por importante ativação imunológica e produção maciça de citocinas por células mononucleares inflamatórias devido a defeitos na função linfocitária citotóxica, foi identificada em um estudo com indivíduos com albinismo oculocutâneo parcial e imunodeficiência [35].

A presença do albinismo associada a consanguinidade foi relatada por três estudos, sendo eles Komberg & Jenkins, 1982 [10], Nagai et al., 2013 [28] e Marçon, 2019 [39], entretanto, um estudo [16] não identificou a associação da consanguinidade entre os pais das pessoas com albinismo. Dois estudos Jiwaji et al., 2009 [23]; Gamella et al., 2011 [26] relataram a deficiência auditiva, com níveis diferentes e frequências discrepantes (52,0% e 3,61%, respectivamente) para pessoas com albinismo. O Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade (TDHA) foi avaliado em uma pesquisa realizada nos Estados Unidos [22], sugerindo um aumento da ocorrência de TDAH entre crianças e adultos com albinismo.

### **Prevalência de albinismo no mundo e no Brasil**

A prevalência de albinismo foi avaliada em 13 estudos [10,13,14,16,24,26,37,47-52] e a incidência em 1 estudo [53] (**Quadro 5**). O albinismo ocular autossômico recessivo foi o menos prevalente nos estudos aqui identificados, com casos de 1 em 85.700 nascidos vivos entre 1970 e 1979 na Dinamarca [49]. O albinismo oculocutâneo foi o mais frequentemente relatado, com prevalências variando de 1 em 1.000 albinos em Zimbábue [48] para 1 em 35.000 indivíduos em Camarões, no ano de 1978 [13]. A incidência de albinismo oculocutâneo tipo 2, por sua vez, foi de 1 em 1.970 indivíduos nascidos na África do Sul, no período de 1993 a 2002 [53]. Nenhum estudo nacional apresentou dados quanto a prevalência ou incidência de albinismo.

### **Albinismo no Brasil**

Um total de seis [21,31,33,38,39,44] estudos nacionais foram incluídos na presente revisão. Destes, a maioria (67%) citou as alterações dermatológicas, 3 (50%) foram realizados no estado de São Paulo [33,38,39], 2 (33,3%) no estado da Bahia [21,44] e 1 (16,6%) não informou a origem dos participantes da pesquisa [31]. O delineamento de todos os estudos foi transversal [21,31,33,38,39,44].

O estudo de Moreira et al., 2007 foi realizado na Bahia, a amostra foi composta por 40 pessoas com albinismo e objetivou avaliar os aspectos genéticos e agravos à saúde decorrentes do albinismo oculocutâneo. Os principais achados foram a hereditariedade, a maioria (65%)

refere-se à herança genética, com mais de um caso na família, pela análise mínima de três gerações, e a baixa visão que estava presente em 100% dos participantes do estudo. Ao investigar a percepção social do albinismo, 35% dos investigados consideraram como um aspecto desfavorável, visto que, em diversas situações foram vítimas de discriminação [21].

A pesquisa de Graziosi et al., 2014 descreveu a apresentação, o local, o tratamento e o acompanhamento dos tumores de pele de 12 pessoas com albinismo, realizado entre abril e julho de 2011. Foram investigadas 273 lesões. As localizações mais comuns foram na cabeça e pescoço (53,11%), sendo o tipo histológico mais frequente o carcinoma basocelular (36,63%) seguido do carcinoma espinocelular (34,43%) [31].

Um estudo elaborado no estado de São Paulo entre 2010 e 2013 [33], comparou 40 pessoas com albinismo com 40 sem a doença. Entre as pessoas com albinismo, a condição de saúde foi relatada em 38 e desses, 16 (42,1%) tinham história prévia de câncer de pele e 7 (18,42%) tinham câncer de pele no momento do estudo. O déficit visual foi presente em 34 indivíduos (89,47%). Enquanto para o grupo controle o estudo não apresentou o relato da condição de saúde. Em outro estudo também elaborado no estado de São Paulo entre 1986 e 2018, foram avaliadas 14 pessoas portadoras da síndrome de Chediak-Higashi. As condições de saúde relatadas nessa amostra foram: anemia 12 (85,7%), neutropenia 10 (71,4%), leucopenia 4 (28,6%), trombocitopenia 4 (28,6%), grânulos gigantes no esfregaço de sangue periférico 14 (100%) e grânulos gigantes no aspirado de medula óssea 9 (64,3%) [38], o que pode impactar no funcionamento da resposta imunológica.

O estudo conduzido por Marçon, 2019 [39] avaliou uma amostra de 191 indivíduos com albinismo oculocutâneo no estado de São Paulo, que apresentaram diversas alterações. Observou-se na amostra que a consanguinidade entre os pais foi confirmada por 26% dos pacientes. Além disso, foi relatada a exposição desprotegida ao sol por 109 (57,7%) indivíduos e 138 (72,25%) tinham histórico de queimadura solar. A elastose solar foi observada em 64,8% da amostra, sendo a maioria em mulheres e essa alteração foi associada com a ocorrência da condição na idade avançada ( $41,7 \pm 16,5$  vs  $15,2 \pm 10,7$  anos), exposição desprotegida ao sol (78,1 vs 34,6%) e queimaduras de sol (96,9 vs 55,8%). O câncer de pele foi relatado por 36 das 191 (18,8%) pessoas com albinismo.

Na análise de Ramos et al., 2021 [44], 74 pessoas com albinismo oculocutâneo, em Salvador, Bahia, foram avaliadas quanto à presença de lesões pré-malignas ou malignas. Quase metade (43%) da amostra analisada apresentou esse tipo de lesão, e as ceratoses actínicas estiveram presentes em 19 dos 74 pacientes. Apenas 11 pacientes obtiveram a biópsia das suas



lesões, caracterizando em 29 lesões biopsiadas: 15 carcinomas basocelular, 9 carcinomas espinocelular, 1 melanoma, 1 neoplasia epitelíóide indiferenciada e 3 ceratoses actínicas. O local dessas lesões mais prevalente foi no tronco, correspondendo a 62%.

**Quadro 3.** Sumário das alterações do perfil epidemiológico no Brasil e no mundo.

Categoria da alteração	Tipo de alteração	Estudo
Dermatológico	Lesões cutâneas malignas (carcinomas espinocelulares, carcinomas basocelulares, carcinoma basoescamoso, tumor de colisão, melanomas)	[11 – 13, 25-28, 30, 31, 33, 39, 41, 42, 44, 45]
	Efélides (sardas), sardas dendríticas	[12, 15, 17]
	Lesões cutâneas não malignas (eritema, bolhas, elastose solar, ceratose solar e queimadura solar)	[13, 15, 21, 26, 39]
	Ceratoses actínicas, solares (queratoses)	[17, 26, 27, 39, 43, 44]
	Nevos intradérmicos, juncionais e melanócito	[17, 27, 42]
	Pigmentação palmoplantar	[17]
	Elastose solar	[27, 39, 42]
	Psoríase	[42]
	Doença de Bowen	[41, 45]
	Impetigo, foliculite e furunculose	[13]
	Queloides	[27]
	Infecções de pele	[38]
	Fotoenvelhecimento	[30]
Oftalmológico	Deficiência visual significativa	[26, 33, 40, 43]
	Astigmatismo	[18, 24, 32, 34, 40, 46]
	Hipermetropia	[32, 34, 46]
	Nistagmo	[13, 14, 18, 24, 27, 37, 43]
	Estrabismo	[14, 32]
	Acuidade visual (baixa visão)	[15, 21, 22, 24, 32, 36, 37]
	Defeito de visão de cores	[19]
	Translucidez da íris (fotofobia)	[24, 27, 37]
	Hipoplasia foveal	[32, 37]
	Miopia	[32, 34]
	Esotropia	[32]
	Exotropia	[32]
	Espessura média da íris	[29]
Outras condições clínicas	Anemia, neutropenia, leucopenia, trombocitopenia	[38]
	Linfocitose hemofagocítica	[35]
	Grânulos	[28, 38]
	Consanguinidade	[10, 28, 39]

Categoria da alteração	Tipo de alteração	Estudo
	Defeitos genéticos	[35]
	Síndrome de Hermansky-Pudlak	[15, 19]
	Sangramentos, gestações e analgesia	[43]
	Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade TDAH, Hiperatividade	[22]
	Deficiência auditiva (perda auditiva)	[23, 26]
	Pé torto ( <i>congenital talipes equinovarus</i> )	[26]
	Pneumonia, otite média, diarreia, sepse	[38]
	Saúde mental	[30]
	Infecções	[28]

**Quadro 4.** Dados de estudos primários e secundários sobre perfil de pessoas com albinismo no Brasil e no mundo (n=37).

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
Kromberg & Jenkins, 1982 [10] África do Sul <i>South African Medical Journal</i> Transversal	Não relatado	803.511 pessoas	Albinismo oculocutâneo (OCA)	A <b>taxa de consanguinidade</b> foi <b>24,0%</b> , calculada a partir dos dados obtidos em 90 famílias.  A herança recessiva autossômica tem sido demonstrada para a condição e a consanguinidade mostrou-se um fator importante nas diferentes prevalências encontradas nos diferentes grupos étnicos representados no estudo.	Conclui-se que a taxa de albinismo na população local foi maior que a relatada para qualquer população caucasóide, marginalmente superior às taxas relatadas em outros países africanos, e mostra uma grande variação entre os vários grupos étnicos que compõem o povo de Soweto.
Luande et al, 1985 [11] Tanzânia <i>Natural History</i> Transversal	Não relatado	350 pessoas com albinismo.  Faixa etária: Idade mediana: 10 anos Amplitude: 0 a 70 anos  Menos do que 10% da população tinha 30 anos ou mais.	Não especificado	Durante o período de pelo menos 2 anos deste estudo, <b>104 cânceres de pele</b> foram registrados:  <b>Precoces:</b> 71 (68,3%) (menos de 3cm de diâmetro)  <b>Avançados:</b> 33 (31,7%) (mais de 4 cm de diâmetro), idade mediana foi <b>31,0 anos</b> , majoritariamente foram em <b>homens</b> (n=28; 85,0%).  Histologicamente, a maioria dos tumores avançados eram <b>carcinomas de células escamosas</b> (n=29; 87,9%). Havia um melanoma e três tumores celulares. O <b>local predominante</b> foi a região de <b>cabeça e pescoço</b> (n=30; 90,9%); os outros 3 (9,1%) ocorreram no <b>tronco</b> .  Praticamente todos os albinos tinham deficiência visual, em parte devido às alterações no pigmento da íris.	A lesão crônica da pele foi evidente em todos os albinos no primeiro ano de vida; aos 20 anos, a pele de todos os indivíduos demonstrou alteração maligna, e alguns apresentavam epiteliomas clínicos (tumor maligno de pele). Não tratados, estes últimos tumores tornam-se intratáveis e se disseminam, geralmente causando a morte na terceira ou quarta década de vida.
Kromberg et al, 1989 [12]	Não relatado	111 pessoas com albinismo	Não especificado	Prevalência geral de <b>lesões de pele:</b> 16 (23,4%). Essa taxa aumentou com a idade: Menores de 10 anos: 6,0% (2 de 32)	As pessoas com albinismo do estudo apresentaram uma alta taxa de lesões de pele e as amostras de onde vieram

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
<p>África do Sul</p> <p><i>Clinical Genetics</i></p> <p>Transversal</p>		<p>Idade:</p> <p>Menores de 10 anos: 32</p> <p>10 a 19 anos: 44</p> <p>20 a 29 anos: 14</p> <p>30 a 49 anos: 16</p> <p>Maiores 50 anos: 5</p>		<p>10 a 19 anos: 14% (6 de 44)</p> <p>20 a 29 anos: 21% (3 de 14)</p> <p>30 a 49 anos: 62% (10 de 16)</p> <p>Maiores de 50 anos: 100% (5 de 5 indivíduos)</p> <p>Carcinoma de <b>células escamosas</b>: 15 (13,5%) albinos</p> <p>Carcinoma <b>basocelular</b>: 2 (1,8%) albinos</p> <p><b>Efélides (sardas):</b></p> <p>Menores de 10 anos: 25% (8 de 32)</p> <p>Maiores de 10 anos de idade: 6,1% (48 de 79)</p> <p>Dos 13 albinos com malignidade diagnosticada como carcinoma espinocelular ou basocelular, apenas 1 tinha efélides.</p>	<p>podem ser criticadas por não serem representativas da população albina em geral.</p>
<p>Aquaron,</p> <p>1990 [13]</p> <p>Camarões</p> <p><i>Ophthalmic Paiatrics and Genetics</i></p> <p>Transversal</p>	<p>1972 - 1987</p>	<p>273 pessoas</p> <p>Sexo:</p> <p>160 (58,6%) mulheres</p> <p>113 (41,4%) homens</p>	<p>Albinismo oculocutâneo</p>	<p>Foram realizadas avaliações oftalmológicas e dermatológicas.</p> <p><b>Oftalmológica</b>, 216 pessoas avaliadas:</p> <p><b>Nistagmo</b>: 99,5% (215 de 216).</p> <p>Foram relatados como principais sintomas oculares: fotofobia, miopia, astigmatismo e redução da acuidade visual.</p> <p><b>Dermatológica</b>:</p> <p>Foram relatados como principais condições clínicas: <b>infecções por bactérias comuns</b> (impetigo, foliculite e furunculose).</p> <p>A exposição solar prolongada provou <b>lesões cutâneas</b> distintas: eritema, bolhas, elastose solar, ceratose solar e carcinoma de células escamosas.</p> <p><b>Carcinoma de células escamosas</b>: 33,3% (4 de 12)</p>	<p>A ocorrência de albinismo oculocutâneo em Camarões era muito frequente. A realização de exame regular para a detecção e tratamento de lesões pré-malignas e malignas devem ser realizadas em centros especializados.</p>

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
Kromberg et al, 1990 [14] África do Sul <i>Ophthalmic Genetics</i> Transversal	Não relatado	34.326 escolares da raça/cor negra e 10 famílias africanas.	Albinismo vermelho ou ruivo	As características da pele e dos olhos em indivíduos ruivos parecem ser suficientemente diferentes daquelas de albinos marrons. Indivíduos com <b>albinismo ruivo</b> têm mais pigmento e um <b>menor risco de danos solares e carcinomas</b> .  Os problemas visuais parecem ser mínimos, o <b>nistagmo e estrabismo</b> ocorreram em apenas cerca de 10,0% dos indivíduos acometidos.	O albinismo ruivo pode estar em uma extremidade do espectro de tipos de albinismo oculocutâneo e as pessoas afetadas apresentam sintomas leves.
Witkop et al, 1990 [15] Porto Rico <i>Ophthalmic Paediatrics and Genetics</i> Transversal	Não relatado	693 pessoas com albinismo  Albinismo pôde ser determinado em 595 indivíduos:  - Síndrome de Hermansky-Pudlak: 495  - Albinismo oculocutâneo: 89  - Albinismo ocular: 11	Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS)  Albinismo oculocutâneo  Albinismo ocular	Aproximadamente 5 de cada 6 albinos apresentaram HPS.  <b>Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS):</b> Prevalência de múltiplas lesões na pele: 85,0%; Prevalência de sardas ou lentigos na pele exposta ao sol: 80,0%; Acuidade visual: variaram de 20/160 a 20/400 com 82,0% dos olhos com 20/200 ou pior; Tempo de sangramento de 27 pacientes dentro da normalidade - até 9 minutos; A causa de morte foi avaliada em 46 pacientes: 35 (76,0%) morreram por causas diretamente relacionadas à síndrome. A principal causa de morte foi <b>doença pulmonar restritiva fibrótica</b> entre 35 e 54 anos de idade que ocorreu em 35 pessoas; 6 (13,0%) morreram de <b>episódios hemorrágicos</b> de um dia de idade aos 28 anos de idade, e 6 (13,0%) morreram por sequelas de <b>doença granulomatosa enteropática</b> dos 18 aos 44 anos de idade.	A HPS é mais bem diagnosticada pela falta de corpos densos plaquetários observados por microscopia eletrônica. Evidências de estudos familiares indicam que HPS é um distúrbio distinto devido aos efeitos pleiotrópicos de uma única mutação genética ou uma pequena deleção.



Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
Kagore & Lund, 1995 [16] África do Sul, Zimbabué Journal of Medical Genectis Transversal	1994	87.817 alunos  Idade: Variação: 13 a 20 anos Idade média: 15,3 anos	Albinismo oculocutâneo:  - OCA (sem presença da enzima tirosinase)  - OCA 2 (com presença da enzima tirosinase).	O fenótipo do pigmento HPS albino foi variável, e se assemelhavam a outros tipos de albinos oculocutâneos e oculares.  <b>Não houve evidência de consanguinidade</b> entre os pais de crianças com OCA. Quatro famílias tiveram mais de uma criança afetada. Em uma grande família de 11 membros, quatro dos homens tinham albinismo.	Indivíduos com OCA foram encontrados em mais de um terço das escolas secundárias em Harare, enfatizando a importância de distribuir informações sobre o albinismo e seu manejo amplamente em todo o sistema escolar.
Bothwell, 1997 [17] África do sul <i>International Journal of Dermatology</i> Transversal	Não relatado	126 pessoas  61 indivíduos negros com albinismo oculocutâneo Idade média: 23 anos  65 indivíduos negros de controle, normalmente pigmentados Idade média: 29 anos	Albinismo oculocutâneo tyrosinase-positivo (ty-pos OCA)	<b>Lesões pigmentadas da pele não diretamente relacionadas</b> à exposição solar incluíram: <b>nevo</b> e <b>máculas pigmentadas nas palmas das mãos e solas</b> . <b>Nevo melanocítico:</b> 82,0% albinos e 71,0% dos controles, principalmente no ombro. <b>Pigmentação palmoplantar:</b> 75,0% dos controles, mas em nenhum daqueles com OCA.  <b>Lesões relacionadas ao sol:</b> <b>Sardas dendríticas:</b> 43,0% dos indivíduos de OCA, e caracterizadas por uma forma ramificada irregular, cor marrom clara a escura e tamanho grande (0,5-3,0 cm). <b>Ceratoses solares:</b> ocorreram com menos frequência em sujeitos de OCA com sardas dendríticas (50,0% vs. 73,0%), o que confirmou o papel de proteção solar através do aumento da capacidade de formar pigmento.	Houve duas grandes conclusões. Em primeiro lugar, nevo pigmentado ocorreu muito mais comumente em sujeitos ty-pos OCA do que se pensava anteriormente, sendo semelhante em número aos encontrados em indivíduos brancos. Em segundo lugar, as sardas dendríticas parecem representar uma entidade clínica e histológica única encontradas apenas em áreas expostas ao sol em indivíduos com OCA ty-pos.

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
Sampath & Bedell, 2002 [18] EUA Optometry and Vision Science Transversal	Não relatado	19 pessoas  Sexo: 12 (63,1%) mulheres 7 (36,9%) homens	Não especificado	<p><b>Condição oftalmológica:</b></p> <p><b>Nistagmo</b> Mediana de amplitude: 6,4 graus (variando de 1,3 - 17);</p> <p><b>Astigmatismo*:</b> "with the rule": 17 "against the rule": 1 "oblique astigmatism": 1</p> <p>*with the rule astigmatism: significa que o olho é mais inclinado no meridiano vertical; "Against the rule astigmatism": o meridiano horizontal fica perto de 180°, que é mais inclinado que o meridiano vertical; "Oblique astigmatism": uma aberração óptica proeminente da visão periférica causada pela incidência oblíqua de raios que atingem as superfícies refratárias da córnea e do cristalino.</p>	O nistagmo congênito idiopático pode interferir no desenvolvimento refrativo normal em albinos e outros indivíduos acometidos por essa alteração ocular.
Rodríguez et al., 2004 [19] Porto Rico	Não relatado	42 pacientes com albinismo oculocutâneo	Albinismo oculocutâneo	<p><b>Condição oftalmológica:</b></p> <p><b>Defeito de visão de cores:</b> 47,6% dos pacientes</p>	Os resultados sugerem que muitos pacientes com OCA e HPS têm uma leve deficiência de percepção da cor vermelho-verde que não é uma característica ligada ao sexo. A

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
<i>Boletin de la Asociacion Medica de Puerto Rico</i> Série de casos		67% destes tinham a síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS)		<b>Síndrome de Hermansky-Pudlak:</b> 50% dos pacientes apresentavam déficit de visão de cores.  <b>Albinismo oculocutâneo desconhecido:</b> 42,9% dos pacientes apresentaram fraqueza de cor. 57,1% tinham visão de cores normal.	prevalência de déficits de visão de cores na população de estudo aumentou com a diminuição da acuidade visual.
Champsaur, 2007 [20] Panama <i>Journal of Periodontology</i> Transversal	Julho a outubro de 2003	60 pessoas  30 pessoas com albinismo 30 controles não albinos  Idade: 12 –20: 19 pessoas 21-35: 16 pessoas >36: 25 pessoas	Não especificado	<b>Condição bucal:</b>  <b>Albinos:</b> Média de <b>índice gengival:</b> 1,7 ±0,4  Média de <b>índice de placa:</b> 1,4 ±0,5  <b>Perda de inserção clínica:</b> ≤4mm: 22,2%; 5 a 6 mm: 18,6% ≥ 7mm: 13,1%  <b>Controles:</b> Média de <b>índice gengival:</b> 1,6 ±0,3  Média de <b>índice de placa:</b> 1,3 ±0,4  <b>Perda de inserção clínica:</b> ≤4mm: 17,7%; 5 a 6 mm: 19,6% ≥ 7mm: 8,8%	Com base na semelhança de resultados encontrados entre os grupos experimental e controle, albinismo não representa um fator de risco clínico na patogênese ou exacerbação de doenças periodontais para esses indivíduos.
Moreira et al., 2007 [21]	Não relatado	40 pessoas  Idade média: 26,2 anos	Albinismo oculocutâneo	<b>Condição oftalmológica</b>  <b>Baixa visão:</b> 40 (100,0%) pacientes	As pessoas com albinismo eram filhos de pais normalmente pigmentados, portadores do alelo recessivo mutante. A maioria (65%) refere hereditariedade,

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
Brasil <i>Revista de Ciências Médicas e Biológicas</i> Transversal		Sexo: 23 (57,5%) mulheres 17 (42,5%) homens		<b>Condição dermatológica:</b>  <b>Lesão na pele:</b> 17 (42,5%) pacientes	com mais de um caso na família, e origem étnica predominantemente negra. A ocorrência do albinismo está associada a dificuldades e desvantagens, consequências do distúrbio genético e da segregação social.
Kutzbach et al., 2007 [22] EUA <i>Journal of Child Neurology</i> Transversal	2006	122 pessoas  78 crianças: Idade média: 9,14 (9-18 anos) Sexo: 42 (53,8%) meninos 36 (46,2%) meninas  44 adultos: Idade média: 36,09 (19-79 anos) Sexo: 19 (43,2%) homens 25 (56,8%) mulheres	Vários tipos	<b>Crianças:</b> <b>Prevalência do Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade (TDAH):</b> 22,7% (17 de 75) <b>Prevalência do TDAH e hiperatividade em crianças com albinismo:</b> 17,3% <b>Condição oftalmológica</b> Acuidade visual binocular com melhor correção: 20/20 a 20/400, com mediana de 20/150. Acuidade visual binocular com melhor correção em crianças com TDAH: variando de 20/40 a 20/400, com mediana de 20/100 <b>Adultos:</b> <b>Prevalência do TDAH:</b> 6,8% (3 de 44) e 1 estava tomando medicação estimulante no momento do estudo. <b>Condição oftalmológica</b> Acuidade visual binocular com melhor correção: 20/20 a 20/320, com mediana de 20/70. Acuidade visual binocular com melhor correção nos adultos com TDAH: variando de 20/30 a 20/60.	Os achados deste estudo sugerem um aumento da prevalência de TDAH entre crianças e adultos com albinismo. Para averiguar se os 2 distúrbios estão associados é necessário um estudo mais aprofundado.
Jiwaji et al., 2009 [23] Tanzânia	2008	154 pessoas  64 pessoas com albinismo	Não especificado	<b>Grupo com albinismo:</b> <b>Deficiência auditiva:</b> 33 de 64 (52,0%; IC 95%: 39,3–64%). <b>Perda auditiva bilateral:</b> 19 de 64 (30,0%; IC 95%: 19-41%).	Foi encontrada uma prevalência aumentada de deficiência auditiva em adultos com albinismo, bem como uma associação com perda auditiva e escolaridade reduzida; é importante

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
<p><i>International Health</i></p> <p>Transversal</p>		<p>Idade média: 32; Intervalo de Confiança (IC): 29,7 a 34,9 anos</p> <p>90 controles Idade média: 36; IC 95%: 33,5 a 38,5 anos</p>		<p><b>Deficiência auditiva grave</b> com perda superior a 40 dB em pelo menos uma frequência de teste em uma ou ambas as orelhas: 11 de 64 (17,0%; IC 95%: 8-26%)</p> <p><b>Grupo com albinismo com deficiência auditiva:</b>  <b>Deficiência nas frequências mais baixas</b> (250 Hz, 500 Hz e 1000: 29 de 33 pacientes (88%; IC 95%: 77-99%)  <b>Comprometimento nas frequências mais altas</b> (2 kHz, 4 kHz e 8 kHz): 14 de 33 (42%; IC 95%: 26–59%)  <b>Otoscopia ou timpanometria anormal:</b> 8 de 33 (24%; IC 95%: 10–39%)</p> <p>Grupo de controle:  Deficiência auditiva: 20 de 90 (22,0%, IC 95%: 14–31%)  Perda auditiva bilateral: 8 de 90 (9,0%, IC 95%: 3–15%)  Perda auditiva grave: 10 de 90 (11,0%, IC 95%: 5–18%)</p>	<p>observar a prevalência de deficiência auditiva em crianças com albinismo.</p>
<p>Gronskov et al., 2009 [24]</p> <p>Dinamarca</p> <p><i>Investigative Ophthalmology &amp; Visual Science</i></p> <p>Transversal</p>	<p>Nascidos entre 1961 e 2005</p>	<p>218 pessoas</p> <p>Idade mediana: 19 anos (1,5 a 74 anos)</p> <p>Sexo: 108 (49,5%) homens 110 (50,5) mulheres</p> <p>Rastreamento de mutação genética: 62 pessoas - Albinismo Oculocutâneo (OCA): 41 (66,2%)</p>	<p>Albinismo oculocutâneo</p> <p>Albinismo ocular autossômico recessivo</p>	<p><b>Condição oftalmológica*</b>  <b>Acuidade visual:</b> variou de 0,8 a 0,05 (mediana, 0,25) em 59 das 62 (95,2%) das pessoas que participaram no rastreamento da mutação genética;  <b>Astigmatismo**:</b> prevalente entre os participantes **prevalência não especificada (mediana de: -2,50 (0,00 a -5,00);  <b>Nistagmo:</b> 58 de 62 (93,5%);  <b>Translucidez da íris:</b> 6 de 62 não tinham translucidez da íris, desses, 3 apresentaram fotofobia grave e 2 moderada.</p> <p>*Dados apresentados apenas para as 62 pessoas que realizaram o rastreamento genético</p>	<p>O estudo mostrou que uma análise mutacional de todos os quatro genes OCA conhecidos podem explicar apenas uma fração dos fenótipos albinos, apoiando a hipótese de que pode haver outros genes ainda não identificados que causam AROA e provavelmente também OCA.</p>



Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
		- Albinismo Ocular - Autossômico Recessivo (AROA): 21 (33,8%)			
Opara & Jiburum, 2010 [25]  Nigéria  <i>World Journal of Surgical Oncology</i>  Transversal	Junho de 2007 a maio de 2009	20 pessoas com albinismo  Idades variaram de 21 anos a 67 anos, com doze (61%) dos pacientes com menos de 40 anos  Sexo: 10 (50,0%) homens 10 (50,0%) mulheres	Não especificado	<b>Características dos albinos com câncer de pele:</b> <b>Trabalhadores ao ar livre:</b> 75,0% (15 de 20) <b>Localização mais acometida:</b> cabeça e pescoço <b>Variante histológica mais comum:</b> carcinoma de células escamosas (32 lesões) <b>Outras variantes histológicas:</b> carcinomas basais celulares (5 lesões); carcinoma basoescamoso (1 lesão)	Os resultados do estudo indicaram que os dados de um país coletados apenas em locais urbanos são susceptíveis de serem tendenciosos e enfatiza a necessidade de ampla distribuição de saúde e instalações educacionais para as pessoas afetadas.
Gamella et al., 2011 [26]  Espanha  <i>Collegium antropologicum</i>  Transversal	Casos identificados entre 1932 a 2010	83 pessoas  Idade:  Idade média: 26,7 anos  Mediana: 27 anos  Sexo:  41 (49,0%) mulheres  42 (51,0%) homens	Albinismo oculocutâneo	<b>Outras anomalias congênitas</b> como pé torto (congenital talipes equinovarus), problemas imunológicos e surdez: 3,61% (3 de 83)  <b>Óbitos:</b> 12,0% (10 de 83)  Foram examinados diretamente e entrevistados 43 dos participantes (43 de 83; 51,8%)  <b>Deficiência visual:</b> Todos os adultos (número não especificado) eram cegos.  <b>Queimadura solar intensa:</b> 100,0% (43 de 43)  <b>Queratose actínica:</b> 4,65% (2 de 43)  <b>Carcinoma de células escamosas:</b> 4,65% (2 de 43)	O albinismo parece ser um exemplo visível de uma alta prevalência de defeitos de nascimento nesta minoria, associados a efeitos de consanguinidade e altas taxas de fertilidade.

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
				<p><b>Problemas de desenvolvimento e outras condições congênitas:</b> 6,9% (3 de 43)</p> <p><b>Desenvolvimento físico e mental normal:</b> 95,3% (41 de 43)</p> <p><b>Acidentes doméstico e de trânsito:</b> foram mais recorrentes nos albinos, provavelmente devido à sua acuidade visual reduzida.</p>	
<p>Kromberg et al., 2012 [27]</p> <p>África do Sul, Lesoto, Botsuana e Suazilândia</p> <p><i>East African Medical Journal</i></p> <p>Transversal</p>	30 anos	96 pessoas	Albinismo oculocutâneo	<p>Para avaliar a condição da pele e problemas visuais, os participantes com OCA-2 (albinismo oculocutâneo tipo 2- tirosinase positiva) foram analisados.</p> <p><b>Condição dermatológica</b> (56 indivíduos avaliados):</p> <p><b>Nevo melanocítico:</b> 49 de 56 (87,0%)</p> <p><b>Elastose:</b> 55 de 56 (98,0%)</p> <p><b>Queratose:</b> 42 de 56 (75,0%)</p> <p><b>Carcinoma:</b> 5 de 56 (9,0%)</p> <p><b>Quelóides:</b> 1 de 56 (2,0%)</p> <p><b>Condição oftalmológica</b> (56 indivíduos avaliados):</p> <p><b>Nistagmo:</b> 56 de 56 (100,0%)</p>	Os tipos mais comuns de albinismo encontrados na população da raça/cor negra da África do Sul são OCA 2 e OCA 3. Dada a alta prevalência da doença, em conjunto com o alto risco de câncer de pele, e a recente perseguição de indivíduos afetados em certos países da África Oriental, esses achados e suas implicações clínicas têm importância em termos de educação e conscientização para profissionais de saúde e leigos cuidando de pessoas com albinismo.

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
<p>Nagai et al., 2013 [28]</p> <p>Japão</p> <p><i>Pediatric Blood &amp; Cancer</i></p> <p>Série de casos</p>	<p>Diagnóstico entre 2000 e 2010</p>	<p>15 pessoas</p>	<p>Síndrome de Chédiak-Higashi (CHS)</p>	<p><b>Translucidez:</b> 14 de 56 (25,0%)</p> <p><b>Achados laboratoriais e clínicos:</b>  <b>Grânulos gigantes em neutrófilos:</b> 15 de 15 (100,0%)  <b>Albinismo oculocutâneo:</b> 14 de 15 (93,3%)  <b>Infecções bacterianas</b> recorrentes (pneumonia, enterite e otite média): 10 de 15 (67,0%):  <b>Hemophagocytic lymphohistiocytosis (HLH)</b> de “fase acelerada” com risco de vida: 5 de 15 (33,0%)  <b>Linfoma maligno complicado:</b> 1 de 15 (6,0%)</p> <p><b>Dois</b> pacientes (13,0%) tinham pais consanguíneos.</p> <p>O transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) foi realizado em <b>seis</b> pacientes.</p> <p><b>Dez</b> pacientes sobreviveram e <b>quatro</b> morreram (dois de infecção, um de insuficiência hepática e um de amiloidose).</p>	<p>Em conclusão, com base na análise genética e funcional, a CHS é uma doença rara, mas heterogênea, que afeta crianças e adultos jovens. O transplante de células-tronco hematopoiéticas é o único tratamento que pode curar a CHS, mas não pode prevenir o desenvolvimento de disfunção neurológica.</p>
<p>Sheth et al., 2013 [29]</p> <p>Reino Unido</p> <p><i>Ophthalmology</i></p> <p>Transversal</p>	<p>2010 – 2011</p>	<p>100 pessoas</p> <p>55 pessoas com albinismo Idade média: 35,9 ±16,3 anos</p> <p>45 controles saudáveis Idade média: 33,2 ± 13,6 anos</p>	<p>Não especificado</p>	<p><b>Condição oftalmológica:</b>  <b>Espessura média da íris:</b> 10,7% mais espessa nos controles (espessura média: 379,3 ±44,0 µm) em comparação com o grupo albinismo (espessura média: 342,5 ±52,6 µm; P&lt;0,001).  <b>Camadas internas da íris:</b> 5,8% mais espessas nos controles (espessura média: 315,1 ± 43,8 µm) em comparação com o grupo de pessoas com albinismo (espessura média: 297,7 ± 50,0 µm; P: 0,044).  <b>Camada epitelial posterior:</b> 44,0% mais espessa nos controles (espessura média: 64,1 ± 11,7 µm) em comparação com o grupo de pessoas com albinismo (espessura média, 44,5 ± 13,9 µm; P&lt;0,001).</p>	<p>Caracterizaram anormalidades in vivo da íris associadas ao albinismo pela primeira vez e mostramos que a espessura da camada epitelial posterior do olho é particularmente afetada. Demonstraram que a espessura da camada epitelial posterior do olho tem potencial diagnóstico para detectar anormalidades da íris no albinismo.</p>

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
<p>Ajose et al., 2014 [30] Nigéria <i>Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology</i>  Coorte prospectiva</p>	<p>2004 - 2009</p>	<p>87 pessoas  Idade média: 30,05± 9,76 anos  Sexo: 34 (39,0%) mulheres 53 (61,0%) homens</p>	<p>Albinismo oculocutâneo</p>	<p><b>Condições dermatológicas:</b>  <b>Fotoenvelhecimento grave e/ou câncer de pele:</b> 34 de 87 (39%)  Parâmetros de fotoenvelhecimento observados incluíam elastose solar severa, múltiplas queratoses actínicas, queilite, hiperpigmentação mosqueada múltipla, eritema grave e úlceras de pele;  <b>Condição mental:</b>  Escore de HADS* de <b>ansiedade:</b> 4,83 (DP, 3,78);  Escore HADS para <b>depressão:</b> 3,52 (DP,3,04) os escores de ansiedade e depressão apareceram de ser maior em média, para pacientes com albinismo e que tiveram complicações de pele comparado com aqueles sem lesões (p &lt;0,001).  Os participantes com albinismo foram comparados com pacientes com vitiligo, o escore médio de ansiedade foi 2,55 menor para os albinos vs pacientes com vitiligo (IC 95%: 1,47 - 3,64) e o escore médio para depressão foi 2,76 menor para os pacientes com albinismo (IC 95%: 1,84 - 3,68)  *HADS: <i>Hospital Anxiety and Depression Scale</i>: É uma ferramenta prática para identificar e quantificar a</p>	<p>Foi descoberto que nigerianos com vitiligo apresentaram sofrimento psiquiátrico significativamente maior do que nigerianos albinos, em média. A avaliação clínica desses pacientes seria incompleta sem a avaliação de sua psic morbidade. Além disso, há necessidade de maior foco nas estratégias de prevenção do câncer.</p>

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
				depressão e a ansiedade em pacientes psiquiátricos não hospitalizadas.	
Graziosi et al., 2014 [31]  Brasil  Revista Brasileira de Cirurgia Plástica  Transversal	Abril a julho de 2011	12 pacientes com albinismo  Idade: Variação entre 23 e 80 anos, sendo a maioria acima de 40 anos (92%).  Sexo: 4 (33,3%) mulheres 8 (66,7%) homens	Não especificado	<b>Características dos albinos com câncer:</b> Total: 273 lesões cancerígenas <b>Localização</b> mais comum das lesões: cabeça e pescoço (53,11%) <b>Tipo histológico</b> mais frequente foi o Carcinoma basocelular CBC (36,63%), seguido do carcinoma espinocelular (34,43%) Algumas lesões também encontradas foram carcinoma tricoblástico, sarcoma de alto grau, verruga vulgar, melanoma in situ e Doença de Bowen	Os pacientes com albinismo necessitam de intenso acompanhamento e orientações quanto ao uso de um fotoprotetor, como o protetor solar e ao aparecimento de novas lesões. Os carcinomas, basocelulares e epidermóides, têm extrema importância devida suas progressões, sendo que lesões avançadas apesar de desafiadoras ainda conseguem ser tratadas tanto com enxertos, como retalhos locais e em casos específicos, microcirurgia.
Udeh et al., 2014 [32]  Nigéria (Estado de Enugu)  <i>Journal of Community Health</i>  Transversal	Agosto de 2011 a janeiro de 2012	153 pessoas  Idade: Média de idade: 23,4 ± 10,4 (6 a 60 anos)  Sexo: 83 (54,2%) mulheres 70 (45,8%) homens	Albinismo oculocutâneo	<b>Condição oftalmológica:</b> <b>Todos</b> os participantes apresentaram uma <b>acuidade visual subnormal</b> para longe e para perto.  Distúrbios visuais não-refrativos: nistagmo, fundo hipopigmentado,  <b>Hipoplasia foveal e vasos coróides proeminentes:</b> 153 de 153 (100,0%)  <b>Estrabismo:</b> 25 de 153 (16,4%)  <b>Esotropia:</b> 9 de 25 estrábicos (36,0%)  <b>Exotropia:</b> 16 de 25 estrábicos (64,0%)	Há alta prevalência de doenças refrativas, não-refrativas e distúrbios oftalmológicos mistos entre pessoas com albinismo em Enugu, Nigéria. Para aliviar as consequências visuais destes distúrbios, os pesquisadores recomendam o fornecimento oportuno de acesso irrestrito nos serviços oftalmológicos, além da conscientização entre os albinos.

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
				<p><b>Distúrbios visuais refrativos:</b> (avaliado nos dois olhos dos 153 participantes, n=306)</p> <p><b>Miopia:</b> 73 de 306 (23,9%)</p> <p><b>Hipermetropia:</b> 9 de 306 (2,9%)</p> <p><b>Astigmatismo simples:</b> 35 de 306 (11,4%)</p> <p><b>Astigmatismo míope composto:</b> 79 de 306 (25,8%)</p> <p><b>Astigmatismo hipermetrópico composto:</b> 32 de 306 (10,5%)</p> <p><b>Astigmatismo misto:</b> 78 de 306 (25,5%)</p>	
<p>Maia et al., 2015 [33]</p> <p>Brasil</p> <p>Anais Brasileiros de Dermatologia</p> <p>Transversal</p>	<p>Março de 2010 a dezembro de 2013</p>	<p>80 pessoas</p> <p>Idade:</p> <p>18 e 40 anos: 57,7% (45 pacientes)</p> <p>41 e 60 anos: 28,2% (22 pacientes)</p> <p>Mais de 60 anos: 14,1% (11 pacientes)</p> <p>40 pessoas com albinismo:</p> <p>24 (60,0%) mulheres</p> <p>14 (40,0%) homens</p> <p>40 controles:</p> <p>25 (62,5%) mulheres</p> <p>15 (37,5%) homens</p>	<p>Não especificado</p>	<p><b>Condição de saúde</b> das pessoas com albinismo (38 pessoas*):</p> <p><b>História prévia de câncer de pele:</b> 16 de 38 (42,1%)</p> <p><b>Câncer de pele no momento do estudo:</b> 7 de 38 (18,42%)</p> <p><b>Déficit visual:</b> 34 de 38 (89,47%)</p> <p>Este estudo evidenciou alterações na qualidade de vida, do ponto de vista físico, no grupo de pessoas com albinismo analisado. Isso aponta as lesões de pele e diminuição da acuidade visual como responsáveis pelo impacto na qualidade de vida desses indivíduos.</p> <p>*2 pessoas foram excluídas, pois eram de origem africana.</p>	<p>A baixa acuidade visual somada às lesões de pele e ao estigma social podem contribuir para as alterações na qualidade de vida dos pacientes albinos. Os resultados apresentados neste estudo demonstram a vulnerabilidade do indivíduo acometido, a necessidade de cuidados especiais para esse paciente, bem como a necessidade de mais pesquisas sobre o tema, para uma visão mais clara dos aspectos relacionados ao albinismo.</p>

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
Khanal et al., 2016 [34] Nepal <i>Journal of Optometry</i> Transversal	Setembro de 2011 a dezembro de 2013	25 pessoas  Idade: Idade média: 16 anos ± 8,40 (5 a 37 anos)  Sexo: 9 (36,0%) mulheres 16 (64,0%) homens	Albinismo oculocutâneo	<b>Condições oftalmológicas:</b> Erros refratários: <b>Miopia:</b> 8 de 50 olhos (16,0%) <b>Hipermetropia:</b> 8 de 50 olhos (16,0%) <b>Astigmatismo míope:</b> 17 de 50 olhos (34,0%) <b>Astigmatismo hipermetrope:</b> 8 de 50 olhos (16,0%) <b>Astigmatismo misto:</b> 9 de 50 olhos (18,0%)	Pacientes com albinismo oculocutâneo apresentam um amplo espectro de déficits visuais que prejudicam as funções visuais. Melhora significativa na acuidade visual após a correção óptica serve como um impulso para a redução de deficiências visuais em indivíduos com albinismo.
Patiroglu, 2016 [35] Turquia <i>Journal of Genetic Counseling</i> Série de casos	2004-2014	20 pessoas  Idade mediana no encaminhamento foi de 18 meses (intervalo interquartil: 6 a 24 meses).	Albinismo oculocutâneo parcial e imunodeficiência (OCA-ID)	<b>Condição de saúde:</b> <b>Linfocitose hemofagocítica:</b> 7 de 20 (35,0%) <b>Funções defeituosas das células T CD8 e células natural killer:</b> 9 de 20 (45,0%) <b>Diagnóstico molecular definitivo:</b> 8 de 20 (40,0%)  Entre os pacientes, também foi relatado um paciente diagnosticado com dois defeitos genéticos diferentes, nos genes TYR e JAK3, causando, respectivamente, albinismo oculocutâneo e imunodeficiência.	Os resultados ilustram a variabilidade das apresentações clínicas e gravidade da doença em pacientes com albinismo e imunodeficiência oculocutânea parcial, com consequentes desafios no diagnóstico e tratamento desses pacientes. Pacientes com albinismo oculocutâneo devem ser investigados quanto a defeitos imunológicos, pois pacientes com OCA-ID representam um subgrupo de morbidade de alto risco.
Schweigert et al., 2018 [36] EUA <i>JAAPOS</i> Coorte retrospectiva	Não relatado	75 pessoas  Sexo: 47 (63,0%) mulheres 28 (37,0%) homens	Vários tipos	<b>Condições oftalmológicas:</b> A análise de subgrupo para OCA1A (16 olhos), OCA1B (20 olhos) e OCA2 (30 olhos) também demonstrou um aumento no astigmatismo médio das visitas A a C (P <0,0001, P <0,0001 e P = 0,0001, respectivamente). O eixo do astigmatismo era tipicamente WTR. Na visita C, 2 sujeitos que não tiveram prescrição de óculos apresentavam OCA1B; a acuidade visual melhor corrigida foi 20/60 e 20/70. Pior acuidade visual média mais bem corrigida e astigmatismo médio mais alto (com desvio padrão) na visita C foram encontrados	Assim, o erro refrativo durante os primeiros 10 anos de vida em pessoas com albinismo segue uma tendência única, comumente mostrando hipermetropia com astigmatismo WTR que aumenta progressivamente com pouca mudança no equivalente esférico e no eixo. O tipo mais grave de albinismo, OCA1A, apresenta maior astigmatismo e pior acuidade visual quando comparado ao OCA1B e OCA2.



Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
Kruijt et al., 2018 [37] Holanda <i>Ophthalmology</i> Coorte retrospectiva	1980 - 2016	522 pessoas  Idade: Idade média: 18 anos (variação: 2 - 82 anos)  Sexo: 199 (38,1%) mulheres 323 (61,9%) homens  Tipo: 197 com diagnóstico molecular OA1 – 28% OCA1 – 33% OCA2 - 30%	Albinismo oculocutâneo	para OCA1A (20/104, +4,08 ± 1,34) em comparação com OCA1B (20/59, +2,30 ± 1,36; P <0,0001) e OCA2 (20/66, +2,53 ±1,21; P <0,0001).  <b>Condições oftalmológicas:</b> <b>Nistagmo:</b> 481 de 521 (92,3%) <b>Translucidez da íris:</b> 448 de 492 (91,0%) <b>Pigmentação do fundo normal</b> (grau 0): 19 de 496 (3,8%) <b>Hipoplasia foveal:</b> 452 de 455 (99,3%) <b>Acuidade visual:</b> 25% apresentaram 0,3 logMAR	O estudo demonstra que o albinismo pode ser mais prevalente do que se pensava anteriormente e que as características clínicas podem ser muito leves, com 25% dos pacientes apresentando apenas comprometimento leve da acuidade visual.
Carneiro et al., 2019 [38] Brasil <i>Allergologia et Immunopathologia</i> Série de casos	1986 – 2018	14 pessoas  Sexo: 5 (35,7%) homens 9 (64,3%) mulheres	Síndrome de Chediak-Higashi (CHS)	<b>Achados laboratoriais</b> ao diagnóstico foram: Anemia: 12 de 14 (85,7%) Neutropenia: 10 de 14(71,4%) Leucopenia: 4 de 14 (28,6%) Trombocitopenia: 4 de 14(28,6%) Grânulos gigantes no esfregaço de sangue periférico: 14 de 14(100,0%) Grânulos gigantes no aspirado de medula óssea: 9 de 14 (64,3%)  O intervalo médio entre a primeira manifestação clínica e o diagnóstico foi 1,4 anos (0-4,8 anos).	CHS é uma doença rara e uma causa de linfo-histiocitose hemofagocítica (HLH) primária. A presença de infecções recorrentes em uma criança com o fenótipo típico deve levantar suspeitas, principalmente na presença de história familiar positiva. A presença de grânulos citoplasmáticos gigantes em neutrófilos e linfócitos no sangue periférico são diagnósticos e não devem ser esquecidos. A CHS é potencialmente fatal, mas o transplante de medula óssea pode melhorar o prognóstico da CHS.

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
				<p><b>Infecções recorrentes</b> no curso da doença:  Pneumonia: 11 de 14 (78,6%)  Infecções de pele: 9 de 14 (64,3%)  Otite média: 9 de 14 (64,3%)  Amigdalite: 7 de 14 (50,0%)  Diarreia: 8 de 14 (57,1%)  Sepse: 2 de 14 (14,3%)</p> <p>Sete pacientes desenvolveram linfo-histiocitose hemofagocítica (LHH). A idade média de apresentação foi 5,7 anos (2,6-6,7 anos) e o intervalo médio entre o diagnóstico de CHS e LHH foi de 3,3 anos (0-5 anos). Destes, duas crianças desenvolveram manifestações neurológicas que evoluíram para o óbito, e 4 pacientes apresentaram diátese hemorrágica.</p> <p>Um paciente desenvolveu leucemia mieloide aguda (LMA) após ser tratado com dexametasona e etoposide para LHH. Outro paciente, que apresentava uma forma mais branda da doença, desenvolveu linfoma difuso de grandes células B. Dois pacientes manifestaram comprometimento neurológico.  4 pacientes foram submetidos a transplante de medula óssea (TMO).  9 pacientes faleceram e um foi perdido no seguimento.</p> <p>A idade média do óbito foi 6,7 anos (3,8-22 anos). Destes, 5 pacientes morreram de LHH, um de linfoma, um de choque séptico durante a quimioterapia para LMA, um de choque séptico dois meses após o TMO e um de infecção.</p>	<p>Isso enfatiza a necessidade de identificação precoce das crianças afetadas.</p>

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
Marçon, 2019 [39] Brasil <i>Dermatology</i> Transversal	Março de 2010 a abril de 2017	191 pessoas  Idade:  Idade média: 28,9 ± 20,3 (variação: 0 a 92)  Sexo:  109 (57,1%) mulheres  82 (42,9%) homens	Albinismo oculocutâneo	<b>Condição dermatológica:</b> Elastose solar: 110 de 191 (57,5%) Lentigos: 49 de 191 (25,6%) Ceratoses actínicas: 86 de 191 (45,0%) Câncer de pele: 36 de 191 (18,8%).  A <b>consanguinidade</b> entre os pais foi confirmada por 26% dos pacientes; <b>exposição desprotegida ao sol</b> foi relatada por 109 (57,7%) e 138 (72,25%) tinham histórico de <b>queimadura solar</b> .  <b>Elastose solar:</b> a maioria foram mulheres (64,8%), foi associada com a ocorrência da condição na idade avançada (41,7 ±16,5 vs 15,2 ±10,7 anos), exposição desprotegida ao sol (78,1 vs 34,6%) e queimaduras de sol (96,9 vs 55,8%)	As pessoas com albinismo representam um grupo de risco para câncer de pele e outras lesões actínicas. Essas lesões são prevalentes em albinos vistos pelo programa e provavelmente refletem as características encontradas na população albina brasileira. Acesso a cuidados de saúde, especialmente através de programas multidisciplinares que possibilitam o diagnóstico e tratamento precoce dessas lesões, educação em saúde e o uso de medidas fotoprotetoras podem reduzir a morbidade e mortalidade e melhorar a qualidade de vida dos pacientes com essa rara condição genética.
Shah et al., 2020 [40] Paquistão <i>Saudi Journal of Ophthalmology</i> Transversal	Junho de 2017 a junho de 2018	77 pessoas  Idade: 4 a <16 anos: 44 (57%) 6 anos ou mais: 33 (43%) Idade média: 18 anos  Sexo: 47 (61,0%) homens 30 (39,0%) mulheres	Albinismo oculocutâneo	<b>Condição oftalmológica:</b>  <b>Deficiência moderada a grave:</b> 57 de 77 (74,0%) (apresentando acuidade visual no melhor olho <6/18, mas pelo menos 3/60).  <b>Astigmatismo</b> com a regra foi mais presente (42% no olho direito e 40% no olho esquerdo) do que o astigmatismo contra a regra (9% no olho direito e 8% no olho esquerdo). 39% não tinham astigmatismo no olho direito e 44% não tinham astigmatismo no olho esquerdo. 5% têm astigmatismo oblíquo no olho direito e 4% no olho esquerdo.	Os achados deste estudo demonstram que a refração adequada melhora a acuidade visual de pessoas com AOC. O encaminhamento precoce de pessoas com AOC para clínica de baixa visão é necessário para monitorar o potencial aprimoramento em suas funções visuais.

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
Juhasz et al., 2020 [41] Tanzânia <i>International Journal of Dermatology</i> Série de casos	2017 - 2019	54 pessoas  Idade: Idade média: 34,6 ±14,9 anos (variação: 10-78 anos).  Sexo: 29 (53,7%) mulheres 25 (46,3%) homens	Não especificado	<b>Condição de saúde:</b> A descrição do médico de carcinoma basocelular comprovado histologicamente incluiu ulceração (41,7%), eritema (16,7%) e escamação (16,7%). As lesões localizavam-se mais comumente no tronco (47,1%) e face (41,2%). A análise histológica demonstrou que 30,2% das lesões eram carcinoma basocelular, 26,4% carcinoma espinocelular e 17% doença de Bowen.	Os indivíduos com albinismo estão em maior risco de desenvolver câncer de pele não melanoma (NMSC) em comparação com suas contrapartes pigmentadas. Embora menos comumente relatado na literatura do que o carcinoma de células escamosas (CEC), os carcinomas basocelulares (CBC) são uma causa importante de morbidade e mortalidade do paciente em albinos. Em uma população de pessoas com albinismo da Tanzânia, o CBC foi o NMSC mais comum, seguido SCC e SCC-IS. Os CBCs nesta população apresentam-se clinicamente como lesões crescentes com ulceração, eritema e escamas.
Enechukwu et al., 2020 [42] Nigéria <i>E Cancer Medical Science</i> Transversal	Não relatado	90 pessoas com albinismo.  Um total de 58 amostras de biópsia de tecido de pele foram retirados de 30 albinos consentidos, 16 (53,3%) dos quais eram do sexo masculino e 14 (46,7%) do sexo feminino.	Não especificado	<b>Condição de saúde:</b> Diagnóstico clínico de suspeita de pré-malignidade (ceratose actínica): 34 de 90 (38,0%) Suspeita de lesões cutâneas maligna: 29 de 90 (32,0%)  30 pessoas com albinismo com biópsia de tecido: <b>Lesões cutâneas malignas:</b> 18 de 30 (60,0%), destes: <b>Carcinomas Espinocelulares (CEC):</b> 9 (15%) <b>Carcinomas Basocelulares (CBC):</b> 22 (37,9%) <b>Carcinoma basoescamoso:</b> 7 (12%) <b>Tumor de colisão:</b> 2 (3,4%)  O restante das lesões biopsiadas foram: <b>Nevos intradérmicos e juncionais:</b> 7 (12%) <b>Ceratose actínica:</b> 9 (15%) <b>Elastose solar:</b> 1 (1,7%)	O local mais comum das neoplasias cutâneas foi na cabeça e pescoço (36%) seguido de perto pela parte superior das costas (21%), sendo o local menos comum o abdome onde o CEC foi encontrado.

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
				<p><b>Psoríase:</b> 1 (1,7%)</p> <p>As pessoas com albinismo que tiveram lesões malignas eram mais velhas, idade mediana de 39 (IQR 33–47) anos, do que aqueles que não tinham, idade mediana de 19 (IQR 10–33) anos.</p>	
<p>Obeng-Tuudah et al., 2021 [43]</p> <p>Reino Unido</p> <p><i>International Journal of Gynecology &amp; Obstetrics</i></p> <p>Revisão sistemática sem metanálise</p>	2020	17 pacientes	Síndrome de Hermansky-Pudlak	<p><b>Condição de saúde:</b>  <b>História prévia de sangramento:</b> 15 de 17 (88,0%) mulheres. Em duas (12,0%) mulheres não houve informação.  <b>Sangramento menstrual intenso:</b> 8 de 15 (53,0%) - sintoma de sangramento mais comum relatado em mulheres.</p> <p>A ocorrência do albinismo oculocutâneo foi 11 de 15 (73,0) %.</p> <p><b>Condição oftalmológica:</b>  <b>Nistagmo:</b> 7 de 15 (47,0%)  <b>Deficiência visual significativa:</b> 7 de 15 (47,0%), incluindo cegueira, foram relatados.  <b>Gestantes:</b>  <b>Gestações:</b> 29 gestações em 15 mulheres  <b>Abortos:</b> 2 (7,0%)  <b>Partos viáveis e gestações:</b> 27 (93,0%). A idade mediana das mulheres durante a gravidez foi 22 anos (faixa etária de 18 a 40 anos). Nenhum sangramento pré-natal foi relatado.  <b>Gestações a termo:</b> 20 (87,0%), 3 três partos prematuros foram na mesma mulher (trigêmeos).  A via de parto:  Parto normal: 13 de 23 (57,0%)  Parto instrumental: 2 de 23 (9,0%)</p>	<p>O diagnóstico de HPS deve ser considerado em mulheres com albinismo oculocutâneo apresentando sangramento menstrual intenso ou hemorragia pós-parto. As opções de tratamento hemostático incluem desmopressina e transfusão de plaquetas. O manejo deve ser multidisciplinar com estreita colaboração entre obstetrícia, ginecologia e equipes de hematologia.</p>

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
				<p>Cesariana de emergência: 7 de 23 (30,0%) Cesariana eletiva: 1 de 23 (4,0%)</p> <p>Analgesia referida: Referido: 12 de 27 (44,0%) casos. Evitadas: 11 de 12 (92,0%) casos por causa de HPS. Peridural: 1 caso em que o diagnóstico de HSP era desconhecido na época, sem relato de hematoma espinhal. Geral: 4 casos para cesarianas. No momento do trabalho de parto, o diagnóstico de HPS era conhecido em 20 de 27 (74,0%). Hemorragia pós-parto: 12 de 4 (44,0%) gestações; A HPP foi o sintoma de apresentação que levou ao diagnóstico de HPS em 3 de 15 (20,0%) mulheres; Das 20 gestações com diagnóstico conhecido de HPS no trabalho de parto, cobertura hemostática para trabalho de parto e parto foi administrada em 17 de 20 (85,0%); Casos ginecológicos: Apresentaram inicialmente sangramento menstrual intenso agudo e anemia grave.</p>	
<p>Ramos et al., 2021 [44] Brasil  Revista da Associação Médica Brasileira  Transversal</p>	<p>Março de 2016 a junho de 2017</p>	<p>74 pessoas  Idade: Idade média: 22±18 anos, variando de 1 a 67 anos.  Sexo: 39 (53,0%) mulheres 32 (47,0%) homens</p>	<p>Albinismo oculocutâneo</p>	<p><b>Condição dermatológica:</b> <b>Lesões cutâneas pré-malignas ou malignas:</b> 32 de 74 (43%). <b>Lesões com suspeita de ceratoses actínicas:</b> 19 (59%) <b>Uma ou mais lesões malignas</b> suspeitas ao exame físico: 13 (40,6%), destes: <b>Realizaram biopsia:</b> 11 dos 13 (84,6%) destes cada um dos 11 pacientes poderia ter mais de uma lesão biopsiada, um total de 29 lesões foram biopsiadas: <b>Carcinoma basocelular (CBC):</b> 15 (51%) <b>Carcinoma espinocelular (CEC):</b> 9 (31%)</p>	<p>Foi encontrada alta prevalência de lesões malignas e pré-malignas em pacientes com albinismo oculocutâneo. Além disso, alguns fatores de risco potencialmente modificáveis têm sido associados à ocorrência de lesões malignas de pele nessa população.</p>

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
				<p><b>Melanoma in situ:</b> 1 (3%)  <b>Neoplasia epitelioide indiferenciada:</b> 1 (3%)  <b>Ceratoses actínicas:</b> 3 (10%)</p> <p><b>Local das lesões:</b>  Tronco: 62,0%  Membros: 20,0 %  Cabeça ou pescoço: 17,0%</p> <p>Sexo <b>feminino</b> [OR: 4,1 IC95%: 1,5–11,2; p=0,004], <b>sem uso prévio de fotoproteção</b> regular [OR: 8,3; IC95%: 1,7–39,9; p:0,003], e <b>anterior história de lesões pré-malignas ou câncer de pele</b> [OR: 52,5; IC95%: 11,9–230,6; p&lt;0,001] foram associados a uma maior prevalência de lesões pré-malignas ou malignas.</p>	
<p>Saka et al., 2021 [45] Togo <i>BMC Cancer</i> Transversal</p>	2019	294 pessoas	Albinismo oculocutâneo	<p><b>Condição dermatológica:</b></p> <p>Lesões na pele: 280 de 294 (95,2%)</p> <p>Foram realizadas 115 biópsias excisionais para exame histológico em 79 pacientes:</p> <p>Das 115 biópsias/biópsias excisionais, 54 (46,9%) retornaram como malignas.</p> <p>Dos 280 pacientes 33 pacientes confirmaram câncer (11,8% IC 95% 8,2 - 16,2), apenas melanoma não estava presente.</p> <p><b>Variações histológicas:</b> os 54 cânceres de pele não melanoma foram divididos em 21 casos de CEC invasivo (38,9%), dois casos de doença de Bowen (3,7%) e 31 casos de CBC (57,4%).</p>	Os resultados deste estudo mostram uma alta prevalência de câncer de pele entre pessoas com albinismo no Togo em 2019, apenas câncer de pele não melanoma.

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Período do estudo	Amostra (n)/Idade / Sexo	Tipo de albinismo	Perfil de saúde (condição de saúde relatada)	Conclusão dos autores
Sayed et al., 2021 [46] Egito <i>Clinical Ophthalmology</i> Transversal	Não relatado	164 crianças  Grupo de pessoas com albinismo: 82 olhos Idade média: 5,16 anos $\pm$ 3,4  Grupo controle: 82 olhos Idade média: 4,95 anos $\pm$ 1,89.	Albinismo oculocutâneo	<b>Condição oftalmológica:</b> O estudo encontrou o astigmatismo como o erro refrativo mais comum em albinos (100,0%), seguido de hipermetropia (62,0%), com diferença significativa entre o grupo de pessoas com albinismo e sem albino.	O alto astigmatismo é o erro refrativo mais comum. O perfil de refração de indivíduos com albinismo – em contraste com muitos estudos anteriores – tem um viés geral para hipermetropia, especialmente graus altos (+5,00 a +9,00), mas graus extremos de erros refrativos (>-11,00D miopia ou >+10,00D hipermetropia) não é comum em pessoas com albinismo.



**Quadro 5.** Dados de estudos primários sobre a prevalência de albinismo no mundo (n= 14).

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Tipo de albinismo	Ocorrência de albinismo (prevalência ou incidência)
Kromberg & Jenkins, 1982 [10] África do Sul SA Medical journal Transversal	Albinismo oculocutâneo (OCA)	<b>Prevalência geral:</b> 1 em 3.900  <b>Prevalência em diferentes grupos étnicos:</b> Zulu - 1 em 4.459 Xhosa - 1 em 4.794 Swazi - 1 em 2.716 Ndebele - 1 em 4.531 Tswana - 1 em 3.481 S. Sotho - 1 em 2.041 Pedi - 1 em 9.700 Venda - 1 em 5.323 Shangaan - 1 em 28.614
Aquaron 1990 [13] Camarões Ophthalmic Paediatrics and Genetics Transversal	Albinismo oculocutâneo (OCA)	<b>Prevalência:</b> 1978: 1 em 35.000 1987: 1 em 28.000
Kromberg et al., 1990 [14] África do Sul Ophthalmic Genetics Transversal	Albinismo oculocutâneo vermelho ou ruivo	<b>Prevalência:</b> 1 em 8.580 12 pessoas com albinismo ruivo (6 F/ 6 M)
Kagore & Lund, 1995 [16] África do Sul e Zimbábue Journal of Medical Genetics Transversal	Albinismo oculocutâneo (OCA) (sem presença da enzima tirosinase)  OCA 2 (com presença da enzima tirosinase)	<b>Prevalência mulheres OCA:</b> 1 em 2.617 <b>Prevalência mulheres OCA 2:</b> 1 em 2.990  <b>Prevalência homens OCA:</b> 1 em 2.703 <b>Prevalência homens OCA 2:</b> 1 em 2.703
Lund, 1996 [47] África do Sul e Zimbábue Journal of Medical Genetics Transversal	Albinismo oculocutâneo (OCA)	<b>Prevalência em alunos de escolas:</b> 1 em 4.728
Lund et al., 1997 [48]	Albinismo oculocutâneo (OCA)	<b>Prevalência na região:</b> 1 em 1.000

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Tipo de albinismo	Ocorrência de albinismo (prevalência ou incidência)
Zimbábue  Journal of Medical Genetics  Transversal		
Rosenberg & Schwartz,  1998 [49]  Dinamarca  European Journal of Human Genetics  Transversal	Albinismo ocular autossômico recessivo (AROA)	<b>Prevalência:</b> 1960-1989: 1 em 60.000 nascidos vivos  <b>Variações:</b> 1970 – 1979: 1 em 85.700 nascidos vivos 1980 – 1989: 1 em 34.000 nascidos vivos
Lotti et al.,  1998 [50]  Cuba  Revista Cubana de Pediatría  Transversal	Não especificado	<b>Prevalência:</b> 0,21 em 10.000 nascimentos
Adekoya e Alao,  2004 [51]  Nigéria  The Nigerian Journal of Research and Review in Science  Transversal	Não especificado	<b>Prevalência em crianças:</b> 1 em 2.316
Hong et al.,  2006 [52]  África do Sul, Zimbábue, Tanzânia, Nigéria  BMC Public Health  Revisão Sistemática	Todos os tipos	<b>Prevalência:</b> África do Sul (1982): 1 em 3.900 África do Sul (1992): 0,66 em 1,000 nascidos vivos Zimbabue (1995): 1 em 2.833 Zimbabue (1996):1 em 4.728 Zimbabue (1997):1 em 1.000 Tanzania (1985): 1 em 1.400 Nigeria (1975): 1 em 15.000
Lund et al.,  2007 [53]  África do Sul  Annals of Human Biology  Transversal	Albinismo oculocutâneo (OCA) tipo 2	<b>Incidência:</b> 1 em 1.970.  A prevalência entre 7 clãs em 5 vilarejos aleatoriamente selecionados foi: 1 em 2.239

Autor, ano, país, revista, tipo de estudo	Tipo de albinismo	Ocorrência de albinismo (prevalência ou incidência)
Gronskov et al., 2009 [24] Dinamarca Investigative Ophthalmology & Visual Science Coorte aspecto prospectivo e retrospectivo	Albinismo oculotâneo (OCA) Albinismo ocular autossômico recessivo (AROA)	<b>Prevalência:</b> 1 em 14.000 nascidos vivos de qualquer tipo de albinismo autossômica recessiva.  <b>Prevalência:</b> OCA: 55% AROA: 45%
Gamella et al., 2011 [26] Espanha Collegium antropologicum Transversal	Albinismo oculotâneo (OCA)	<b>Prevalência:</b> 1 em 1.100 a 1.400 na população Gitano na província de Granada
Kruijt et al., 2018 [37] Holanda Ophthalmology Coorte retrospectiva	197 com diagnóstico molecular OA1 – 28% OCA1 – 33% OCA2 - 30%	<b>Prevalência:</b> 1 em 12.000

## DISCUSSÃO

A presente Revisão de Escopo Rápida identificou 44 estudos sobre o perfil de saúde de indivíduos com albinismo. A prevalência de albinismo foi variável, sendo o tipo mais frequente o albinismo oculocutâneo e, nos estudos identificados, mais frequente no continente africano. Quanto às alterações fisiopatológicas associadas a doença genética recessiva, incluíram principalmente alterações dermatológicas, como lesões malignas, e as alterações oftalmológicas, como o nistagmo. Outras alterações também foram citadas, mas em menor frequência, como a consanguinidade e a síndrome de Hermansky-Pudlak associada.

Observa-se que a população com albinismo enfrenta uma grande gama de alterações e patologias associadas a essa condição genética [10-46]. Ao avaliar a distribuição entre os sexos, não existe diferença, outro aspecto é a idade média dos participantes das amostras, a maioria apresentou idades variando entre 16 a 39,1 anos [17,21-23, 26,29,30,32,32,37,39-41,44]. Um estudo realizado no Brasil investigou a mortalidade por albinismo no período de 2010 a 2020, foi verificado que a maioria dos indivíduos tinha menos de 5 (36%) ou entre 15-49 (32%) anos [54]. No que diz respeito à causa da morte precoce em albinos, no Brasil, o câncer de pele é o mais frequente, sendo que os pacientes afetados podem ter uma expectativa de vida normal com a prestação de cuidados de pele adequados [39]. No estudo de Nkrumah (2018), nos países como Burundi, Quênia, Malawi e Tanzânia a população com albinismo enfrenta situações de violência física e emocional. Ressalta-se que as crianças são as mais afetadas [55].

Os fatos listados acima podem refletir nas condições de saúde e na qualidade de vida da população com albinismo [11, 27, 28, 33, 38, 39, 44], podendo ser atrelados ao difícil acesso aos serviços, às condições socioeconômicas, ao preconceito e à invisibilidade dessa população [56]. Destaca-se que, por ser uma condição rara e pouco estudada, há ainda pouco suporte para esses indivíduos no quesito assistência em saúde.

O Centro de Informação Genética e Doenças Raras (GARD), do Instituto Nacional de Saúde (NIH) dos Estados Unidos, apresenta em sua base de dados 15 documentos relacionados ao albinismo [57]. Dentro de cada um desses documentos são apresentados dados quanto à descrição dessa condição genética, sua frequência na população, características clínicas e recomendações de prevenção e tratamento para alterações clínicas associadas. No documento específico para indivíduos com albinismo oculocutâneo, o tipo mais frequente, as recomendações incluem a realização de exames de pele anuais para verificar danos ou câncer de pele e exames oftalmológicos anuais para verificar acuidade visual. Além disso, há recomendações para o dia-a-dia desses indivíduos, a fim de prevenir alterações clínicas como: cobrir a pele exposta ao sol usando protetor

solar e vestindo roupas protetoras, como camisas de manga comprida, calças compridas e chapéus com abas largas; usar óculos para reduzir a sensibilidade à luz brilhante ou para melhorar a visão [58].

Outros documentos que apresentam recomendações para a população com albinismo consistem em guias de organizações ou instituições sem fins lucrativos, como a *Standing Voice defends the rights of people with albinism in Africa*. O manual de boas práticas [59] dessa organização apresenta recomendações específicas sobre a prevenção e manejo de câncer de pele em pessoas com albinismo da região da África Subsaariana. Esse guia é ilustrado e voltado para o paciente com albinismo/seus responsáveis e a equipe de saúde que trabalha com essa população.

Apesar dessas recomendações e guias para a população com albinismo, pouco se é discutido ou direcionado quanto ao acesso aos serviços especializados a essa população específica, do ponto de vista da integralidade do cuidado e da equidade. No contexto nacional, existem dois projetos de lei (PL), o PL 8033/17 [60] e PL 7762/14 [61], que visam assegurar às pessoas portadoras de albinismo o exercício de direitos básicos nas áreas de educação, saúde e trabalho e instituir a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Albinismo. O PL 8033/17, especificamente, visa incluir no Sistema Único de Saúde (SUS) a obrigatoriedade de distribuir mensalmente aos portadores de albinismos, um protetor e bloqueador solar, além de óculos escuros com proteção contra os raios ultravioleta A (UVA) e ultravioleta B (UVB). Além disso, em 2020, a portaria do Ministério da Saúde (MS)nº 3.354 [62], foi publicada liberando mais de R\$ 7,1 milhões para ampliar o acesso ao atendimento e cuidado adequados aos brasileiros com albinismo, com 504 municípios contemplados com o incentivo financeiro.

Faz-se necessário, então, dar continuidade a essa expansão de recomendações, protocolos e incorporação de recursos em âmbito nacional, visando incluir medidas para a prevenção e manejo de alterações dermatológicas, oftalmológicas, neurológicas e psicossociais aos brasileiros com albinismo.

## ► SÍNTESE DOS ACHADOS E IMPLICAÇÕES PARA FUTURAS PESQUISAS

Os resultados encontrados foram heterogêneos, impossibilitando estimar com precisão as frequências de alterações clínicas relatadas, sendo as principais alterações de saúde nas categorias oftalmológicas e dermatológicas, contudo, alguns pontos em comum foram identificados:

- O **albinismo** é uma condição de saúde **rara e negligenciada**;

- Há a necessidade de **suporte e acompanhamento na atenção primária e especializada** (baixa, média e alta complexidade);
- Há necessidade de pesquisas que **mapeiem e descrevam** a população com albinismo no território brasileiro;
- **Estudos observacionais de cortes e transversais, comparativos, com amostras probabilísticas, garantindo robustez metodológica e representatividade para a população com albinismo, devem ser realizados.**

## ▶ LIMITAÇÕES

É importante destacar que, por se tratar de uma Revisão de Escopo Rápida, uma das limitações foi a adaptação de algumas das etapas deste estudo como a triagem, a elegibilidade e a extração de dados dos estudos incluídos, que foram realizadas por meio da divisão do total de estudos pelo número de avaliadoras envolvidas. Dessa forma, não se pode descartar a possibilidade de perda de estudos ou inconsistências no relato dos achados. Ademais, este estudo apresenta limitações metodológicas inerentes ao tempo de elaboração do documento e ao seu desenho, a exemplo da busca sistematizada em um número limitado de fontes de informação.

Outra limitação importante compete aos tipos de estudos incluídos, sendo a maioria estudos observacionais retrospectivos, sem dados a longo prazo nessa população. Além disso, vários dos estudos incluídos na presente revisão de escopo rápida foram publicados há mais de uma década. Devido a esses fatores, os resultados aqui identificados devem ser interpretados com cautela.

## CONCLUSÃO

O perfil de saúde de indivíduos com albinismo é variado e compreende um espectro de alterações dermatológicas e oftalmológicas, dentre outras. Apesar de ser uma condição de saúde rara, com baixa prevalência na população, há a necessidade de aportar esses indivíduos no sistema público de saúde nacional. Mais investigações se fazem necessárias nessa população, inclusive com análises comparativas entre subtipos de albinismo ou regiões do Brasil e com acompanhamentos a longo prazo, para melhor compreender as condições clínicas e psicossociais que acometem essa população. Recomenda-se fortemente a execução de estudo observacional prospectivo alinhado à caracterização genômica da população albina no Brasil, pois não há estudos dessa natureza identificados na literatura.

Este estudo tem caráter meramente informativo e não representa recomendação oficial do Ministério da Saúde sobre a questão em epígrafe.

## REFERÊNCIAS

- [1] Peters MDJ, Godfrey C, McInerney P, Baldini Soares C, Khalil H, Parker D. Chapter 11: Scoping Reviews. In: Aromataris E, Munn Z (Editors). Joanna Briggs Institute Reviewer's Manual. The Joanna Briggs Institute, 2020.
- [2] Munn, Z., Peters, M.D.J., Stern, C. *et al.* Systematic review or scoping review? Guidance for authors when choosing between a systematic or scoping review approach. *BMC Med Res Methodol* **18**, 143 (2018). <https://doi.org/10.1186/s12874-018-0611-x>
- [3] Martínez-García M, Montoliu L. Albinism in Europe. *J Dermatol.* 2013 May;40(5):319-24. doi: 10.1111/1346-8138.12170. PMID: 23668539.
- [4] Yang, Q., Yi, S., Li, M. *et al.* Genetic analyses of oculocutaneous albinism types 1 and 2 with four novel mutations. *BMC Med Genet* 20, 106 (2019). <https://doi.org/10.1186/s12881-019-0842-7>
- [5] The Lancet Child Adolescent Health. Albinism: myths and reality. *Lancet Child Adolesc Health.* 2019 Aug;3(8):511. doi: 10.1016/S2352-4642(19)30206-8. Epub 2019 Jun 27. PMID: 31255666.
- [6] Marçon, Carolina Reato, and Marcus Maia. "Albinismo: epidemiologia, genética, caracterização cutânea e fatores psicossociais." *Anais Brasileiros de Dermatologia* 94.5 (2019): 503-520.

[7] Santos, Nereida Lúcia Palko dos, et al. "O cuidado à saúde de pessoas com albinismo: uma dimensão da produção da vida na diferença." *Physis: Revista de Saúde Coletiva* 27 (2017): 319-333.

[8] Tricco AC, Lillie E, Zarin W, O'Brien KK, Colquhoun H, Levac D, Moher D, Peters MDJ, Horsley T, Weeks L, Hempel S, Akl EA, Chang C, McGowan J, Stewart L, Hartling L, Aldcroft A, Wilson MG, Garritty C, Lewin S, Godfrey CM, Macdonald MT, Langlois EV, Soares-Weiser K, Moriarty J, Clifford T, Tunçalp Ö, Straus SE. PRISMA Extension for Scoping Reviews (PRISMA-ScR): Checklist and Explanation. *Ann Intern Med*. 2018 Oct 2;169(7):467-473. doi: 10.7326/M18-0850. Epub 2018 Sep 4. PMID: 30178033.

[9] Ouzzani M, Hammady H, Fedorowicz Z, Elmagarmid A. Rayyan — a web and mobile app for systematic reviews. *Systematic Reviews*, 2016; 5:210.

### Estudos Incluídos

[10] Kromberg JG, Jenkins T. Prevalence of albinism in the South African negro. *S Afr Med J*. 1982;61(11):383–6.

[11] Luande J, Henschke CI, Mohammed N. The Tanzanian human albino skin. Natural history. *Cancer*. 1985 Apr 15;55(8):1823-8.

[12] Kromberg JG, Castle D, Zwane EM, Jenkins T. Albinism and skin cancer in Southern Africa. *Clin Genet [Internet]*. 1989;36(1):43–52. Available from: <http://dx.doi.org/10.1111/j.1399-0004.1989.tb03365.x>

[13] Aquaron R. Oculocutaneous albinism in Cameroon a 15-year follow-up study. *Ophthalmic Paediatrics and Genetics*. 1990 Jan 1;11(4):255-63.

[14] Kromberg JG, Castle DJ, Zwane EM, Bothwell J, Kidson S, Bartel P, Phillips JI, Jenkins T. Red or rufous albinism in southern Africa. *Ophthalmic paediatrics and genetics*. 1990 Jan 1;11(3):229-35.

[15] Witkop CJ, Almadovar C, Pineiro B, Babcock MN. Hermansky-Pudlak syndrome (HPS): an epidemiologic study. *Ophthalmic paediatrics and genetics*. 1990 Jan 1;11(3):245-50.

[16] Kagore F, Lund PM. Oculocutaneous albinism among schoolchildren in Harare, Zimbabwe. *Journal of Medical Genetics*. 1995 Nov 1;32(11):859-61.

[17] Bothwell JE. Pigmented skin lesions in tyrosinase-positive oculocutaneous albinos: A study in black South Africans. *International journal of dermatology*. 1997 Nov;36(11):831-6.

[18] Sampath V, Bedell HE. Distribution of refractive errors in albinos and persons with idiopathic congenital nystagmus. *Optom Vis Sci [Internet]*. 2002;79(5):292–9. Available from: <http://dx.doi.org/10.1097/00006324-200205000-00008>



- [19] Rodríguez, Julio A., et al. "Color vision in patients with the Hermansky-Pudlak syndrome." *Boletín de la Asociación Médica de Puerto Rico* 96.2 (2004): 84-90.
- [20] Champsaur A. Periodontal disease in Kuna albinism: a comparative study. *Journal of periodontology*. 2007 Jan;78(1):59-63.
- [21] Moreira, L. M. de A., Moreira, S. C., Cabanelas, I. T. D., & Rocha, L. de M. (2007). Perfil do albinismo oculocutâneo no estado da Bahia. *Revista De Ciências Médicas E Biológicas*, 6(1), 69–75. <https://doi.org/10.9771/cmbio.v6i1.4152>
- [22] Kutzbach B, Summers CG, Holleschau AM, King RA, MacDonald JT. The prevalence of attention-deficit/hyperactivity disorder among persons with albinism. *J Child Neurol*. 2007 Dec;22(12):1342-7.
- [23] Jiwaji Z, Parker ERA, Thevanayagam JTH, Naburi A, Grossmann H. Hearing impairment in Tanzanians with albinism. *Int Health* . 2009;1:178–81.
- [24] Grønskov K, Ek J, Sand A, Scheller R, Bygum A, Brixen K, Brøndum-Nielsen K, Rosenberg T. Birth prevalence and mutation spectrum in danish patients with autosomal recessive albinism. *Investigative ophthalmology & visual science*. 2009 Mar 1;50(3):1058-64.
- [25] Opara KO, Jiburum BC. Skin cancers in albinos in a teaching Hospital in eastern Nigeria-presentation and challenges of care. *World Journal of Surgical Oncology*. 2010 Dec;8(1):1-6.
- [26] Gamella JF, Carrasco-Muñoz EM, Nunez Negrillo AM. Oculocutaneous albinism and consanguineous marriage among Spanish Gitanos or Calé—a study of 83 cases. *Collegium antropologicum*. 2013 Sep 30;37(3):723-34.
- [27] Kromberg JG, Bothwell J, Kidson SH, Manga P, Kerr R, Jenkins T. Types of albinism in the black Southern Africa population. *East African medical journal*. 2012;89(1):20-7.
- [28] Nagai K, Ochi F, Terui K, Maeda M, Ohga S, Kanegane H, Kitoh T, Kogawa K, Suzuki N, Ohta S, Ishida Y, Okamura T, Wakiguchi H, Yasukawa M, Ishii E. Clinical characteristics and outcomes of chédiak-Higashi syndrome: a nationwide survey of Japan. *Pediatr Blood Cancer*. 2013 Oct;60(10):1582-6.
- [29] Sheth V, Gottlob I, Mohammad S, McLean RJ, Maconachie GD, Kumar A, Degg C, Proudlock FA. Diagnostic potential of iris cross-sectional imaging in albinism using optical coherence tomography. *Ophthalmology*. 2013 Oct;120(10):2082-90.
- [30] Ajose FO, Parker RA, Merrall EL, Adewuya AO, Zachariah MP. Quantification and comparison of psychiatric distress in African patients with albinism and vitiligo: a 5-year prospective study. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology*. 2014 Jul;28(7):925-32.
- [31] Graziosi GB, Sbalchiero JC, Caiado Neto BR. Diagnosis and treatment for skin cancer in albinos: a descriptive study. *Rev Bras Cir Plást [Internet]*. 2014 [cited 2022 Mar 15];29(1):71–4. Available from:

<http://www.rbc.org.br/details/1491/pt-BR/diagnostico-e-tratamento-do-cancer-de-pele-em-albinos--estudo-descritivo>

[32] Udeh NN, Eze BI, Onwubiko SN, Arinze OC, Onwasigwe EN, Umeh RE. Prevalence and profile of ophthalmic disorders in oculocutaneous albinism: a field report from South-Eastern Nigeria. *Journal of community health*. 2014 Dec;39(6):1193-9.

[33] Maia M, Volpini BMF, dos Santos GA, Rujula MJP. Quality of life in patients with oculocutaneous albinism. *An Bras Dermatol* [Internet]. 2015 [cited 2022 Mar 15];90(4):513–7. Available from: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0365-05962015000400513](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0365-05962015000400513)

[34] Khanal S, Pokharel A, Kandel H. Visual deficits in Nepalese patients with oculocutaneous albinism. *Journal of Optometry*. 2016 Apr 1;9(2):102-9.

[35] Patiroglu T, Akar HH, Unal E, Chiang SC, Schlums H, Tesi B, Karakukcu M. Partial oculocutaneous albinism and immunodeficiency syndromes: Ten years experience from a single center in Turkey. *Genetic Counseling (Geneva, Switzerland)*. 2016 Jan 1;27(1):67-76.

[36] Schweigert A, Lunos S, Connett J, Summers CG. Changes in refractive errors in albinism: a longitudinal study over the first decade of life. *JAAPOS*. 2018 Dec;22(6):462-466.

[37] Kruijt CC, de Wit GC, Bergen AA, Florijn RJ, Schalijs-Delfos NE, van Genderen MM. The Phenotypic Spectrum of Albinism. *Ophthalmology*. 2018 Dec;125(12):1953-1960.

[38] Carneiro IM, Rodrigues A, Pinho L, de Jesus Nunes-Santos C, de Barros Dorna M, Moschione Castro APB, Pastorino AC. Chediak-Higashi syndrome: Lessons from a single-centre case series. *Allergol Immunopathol (Madr)*. 2019 Nov-Dec;47(6):598-603.

[39] Marçon CR, Moraes JC, de Olivas Ferreira MA, Oliari CB. Dermatological and epidemiological profiles of patients with albinism in São Paulo, Brazil, between 2010 and 2017: a cross-sectional study. *Dermatology*. 2020;236(3):219-27.

[40] Shah M, Khan MT, Saeed N. Visual rehabilitation of people with oculocutaneous albinism in a tertiary clinical setting in Pakistan. *Saudi J Ophthalmol*. 2020 Dec 28;34(2):111-115.

[41] Juhasz W.L., Levin K.M., Sharp A. Identifying and characterizing basal cell carcinomas in persons with albinism. *International Journal of Dermatology*. 2020.

[42] Enechukwu NA, Ogun GO, Ezejiofor OI, Chukwuanukwu TO, Yaria J, George AO, et al. Histopathologic patterns of cutaneous malignancies in individuals with oculocutaneous albinism in Anambra state, Nigeria: a paradigm swing? *Ecancermedicalscience* [Internet]. 2020; 14:1013. Available from: <http://dx.doi.org/10.3332/ecancer.2020.1013>

- [43] Obeng-Tuudah D, Hussein BA, Hakim A, Gomez K, Abdul Kadir R. The presentation and outcomes of Hermansky-Pudlak syndrome in obstetrics and gynecological settings: A systematic review. *Int J Gynaecol Obstet*. 2021 Sep;154(3):412-426.
- [44] Ramos AN, Ramos JGR, Fernandes JD. Prevalence of premalignant and malignant skin lesions in oculocutaneous albinism patients. *Rev Assoc Med Bras [Internet]*. 2021 [cited 2022 Mar 15];67(1):77–82. Available from: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0104-42302021000100077](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-42302021000100077)
- [45] Saka B, Akakpo SA, Teclessou JN, Gnossike P, Adam S, Mahamadou G, Kassang P, Elegbede Y, Mouhari-Toure A, Darre T, Kombate K. Skin cancers in people with albinism in Togo in 2019: results of two rounds of national mobile skin care clinics. *BMC cancer*. 2021 Dec;21(1):1-5.
- [46] Sayed KM, Mahmoud Abdellah M, Gad Kamel A. Analysis of the refractive profile of children with oculocutaneous albinism versus an age-matched non-albino group. *Clin Ophthalmol [Internet]*. 2021;15:73–8. Available from: <http://dx.doi.org/10.2147/OPHTH.S286126>
- [47] Lund PM. Distribution of oculocutaneous albinism in Zimbabwe. *Journal of Medical Genetics*. 1996 Aug 1;33(8):641-4.
- [48] Lund PM, Puri N, Durham-Pierre D, King RA, Brilliant M H. Oculocutaneous albinism in an isolated Tonga community in Zimbabwe. *J Med Genet [Internet]*. 1997;34(9):733–5. Available from: <http://dx.doi.org/10.1136/jmg.34.9.733>
- [49] Rosenberg T, Schwartz M. X-linked ocular albinism: prevalence and mutations—a national study. *European Journal of Human Genetics*. 1998 Nov;6(6):570-7.
- [50] Alonso Lotti, Francisca, et al. "Caracterización patogénica de los recién nacidos con malformaciones múltiples." *Revista Cubana de Pediatría* 70.2 (1998): 73-78.
- [51] Adekoya, K. O., Alao, B. A. Prevalence of Albinism among children attending private Schools in Lagos, Nigeria. *The Nigerian Journal of Research and Review in Science*. 2004. 3: 25-31
- [52] Hong ES, Zeeb H, Repacholi MH. Albinism in Africa as a public health issue. *BMC public health*. 2006 Dec;6(1):1-7.
- [53] Lund PM, Maluleke TG, Gaigher I, Gaigher MJ. Oculocutaneous albinism in a rural community of South Africa: A population genetic study. *Annals of Human Biology*. 2007 Jan 1;34(4):493-7.

## Discussão

- [54] Brasil, Secretária de Vigilância em Saúde, Ministério da Saúde. Mortalidade de pessoas com albinismo: análise dos dados do Sistema de Informações sobre Mortalidade, Brasil, 2010 a 2020. *Boletim Epidemiológico*. n. 27 (52), Jul. 2021. Acesso em 31 de março de 2022. Disponível em: [boletim\\_epidemiologico\\_svs\\_27.pdf \(www.gov.br\)](https://www.gov.br/epidemiologia/boletim_epidemiologico_svs_27.pdf)

[55] Nkrumah B. The hunted: UDHR and Africans with albinism. *Int Migr* [Internet]. 2019;57(1):192–212. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1111/imig.12521>

[56] Santos, N. L. P. dos, Pereira, R. M. M., Moreira, M. C., & Silva, A. L. A. da. (2017). O cuidado à saúde de pessoas com albinismo: uma dimensão da produção da vida na diferença. *Physis* (Rio de Janeiro, Brazil), 27(2), 319–333. <https://doi.org/10.1590/s0103-73312017000200008>.

[57] EUA. Database search for Albinism. Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD). Acesso em 31 de março de 2022. Disponível em: <https://phgkb.cdc.gov/PHGKB/cDCInfoFinder.action?Mysubmit=init&query=Albinism&dbTypeChoice=Rare&dbChoice=NIH>

[58] EUA. Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD). Oculocutaneous albinism. Acesso em 31 de março de 2022. Disponível em: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/10958/oculocutaneous-albinism>

[59] Standing Voice defends the rights of people with albinism in Africa. Manual of best practice. Acesso em 31 de março de 2022. Disponível em: <https://standingvoice-prod.s3.amazonaws.com/ee6d870accbfab44dde744b6b67f9661.pdf>

[60] Brasil. Câmara dos Deputados. Projeto de Lei 8033/2017. Acesso em 31 de março de 2022. Disponível em: <https://www.camara.leg.br/propostas-legislativas/2143883>

[61] Brasil. Câmara dos Deputados. Projeto de Lei 7762/14. Acesso em 31 de março de 2022. Disponível em: <https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=619475>

[62] Brasil. Ministério da Saúde. Portaria do Ministério da Saúde nº 3.354. Acesso em 31 de março de 2022. Disponível em: <https://www.in.gov.br/en/web/dou/-/portaria-gm/ms-n-3.354-de-16-de-dezembro-de-2020-294933667>

## ► CITAÇÃO

Revisão de escopo rápida: perfil epidemiológico das pessoas com albinismo no Brasil e no mundo. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. Departamento de Ciência e Tecnologia. Coordenação de Evidências e Informações Estratégicas para Gestão em Saúde. Brasília, 2022.

## ► SOBRE O NÚCLEO DE EVIDÊNCIAS

Integrante da Coordenação de Evidências e Informações Estratégicas para Gestão em Saúde (COEVI/DECIT), o Núcleo de Evidências (NEV) é composto por uma equipe multiprofissional. Sua função primordial é promover o uso de evidências para informar a tomada de decisão e a formulação de políticas em saúde, por meio da

elaboração de estudos secundários demandados pelas áreas técnicas do Ministério da Saúde (MS) e do fomento a pesquisas secundárias.

## ► ELABORAÇÃO

**Núcleo de Evidências:** Isabela Porto de Toledo, Virginia Wachira, Sarah dos Santos Conceição, Josicélia Batista e Roberta Borges Silva.

**Coordenação de Evidências e Informações Estratégicas para Gestão em Saúde:** Daniela Fortunato Rêgo e Marina Melo Arruda Marinho.

**Direção do Departamento de Ciência e Tecnologia:** Alessandra de Sá Earp Siqueira.

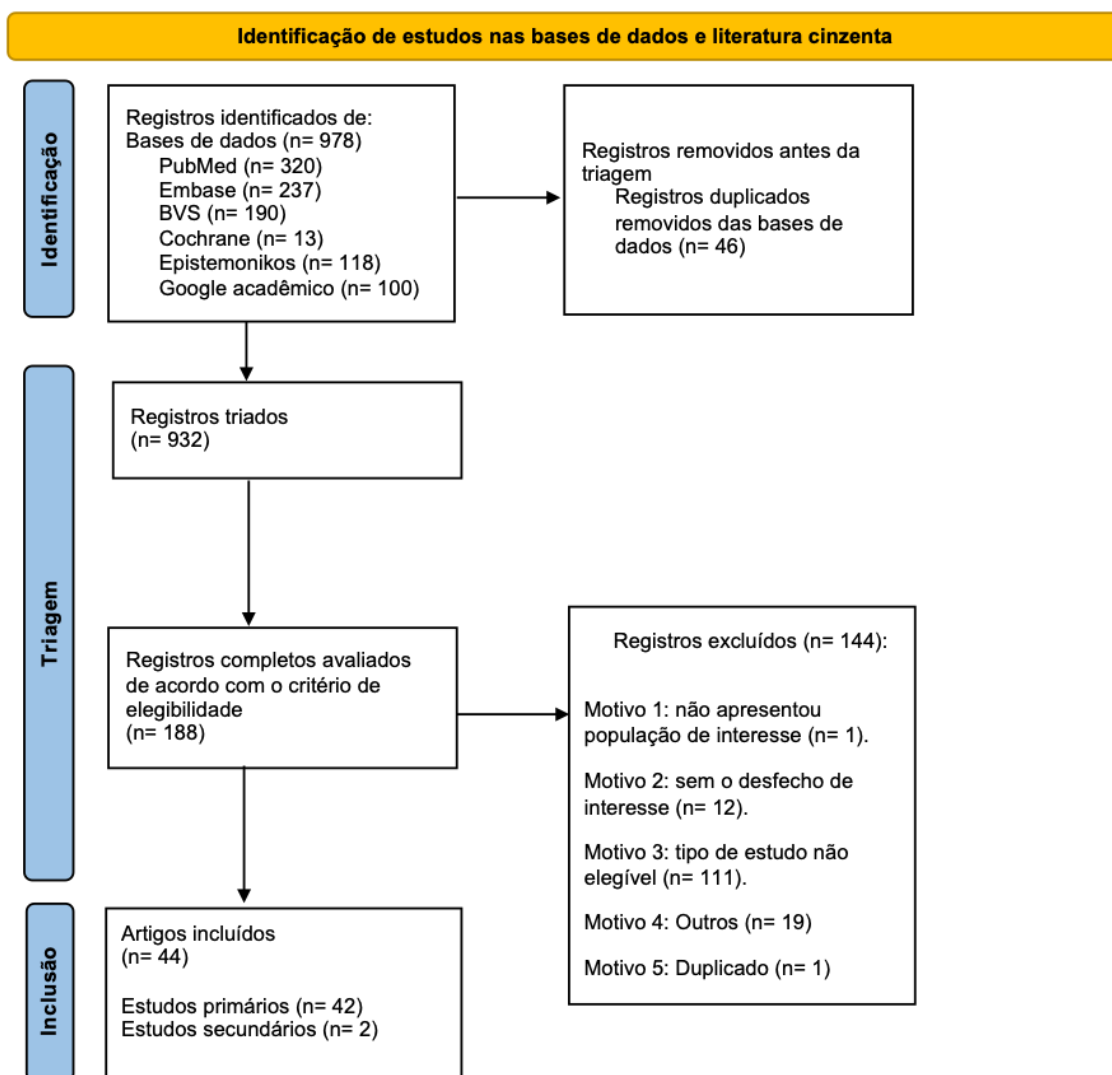
## ► Apêndice 1: Estratégias de busca.

FONTES	TERMOS	Total
PubMed	("Albinism"[Mesh]) AND ("Epidemiology"[Mesh] OR "Prevalence"[Mesh] OR "Incidence"[Mesh] OR "Demography"[Mesh] OR "Epidemiologic Factors"[Mesh])	319
Embase	'albinism'/exp AND ('epidemiology'/exp OR 'demography'/exp OR 'prevalence'/exp OR 'incidence'/exp) AND [embase]/lim NOT ([embase]/lim AND [medline]/lim)	237
Google Acadêmico	("Albinism") AND ("Humans") AND ("Epidemiology" OR "Prevalence" OR "Incidence" OR "Demography" OR "Epidemiologic Factors")	100 primeiros hits
BVS sem medline	(albinism OR albinismo) AND (epidemiology OR epidemiología OR epidemiologia) OR (Demografia OR Demografía) OR (Epidemiologic Factors OR Factores Epidemiológicos OR Factores Epidemiológicos)	183
Epistemonikos	(title:(Albinism) OR abstract:(Albinism))	118
Cochrane Library	#1MeSH descriptor: [Albinism] explode all trees #2("albinism") #3 #1 OR #2	13
<b>Total</b>		970

► Apêndice 2: Busca manual nos relatórios institucionais.

Documentos institucionais		
Local	Instituição/Organização/Associação de Saúde	Link
África	African Medical and Research Foundation (AMREF)	<a href="https://amref.org/home/">https://amref.org/home/</a>
Americas	<u>Organização Pan-Americana da saúde (OPAS)</u>	<a href="https://www.paho.org/pt/brasil">https://www.paho.org/pt/brasil</a>
Austrália	Australian Medical Association	<a href="https://ama.com.au/">https://ama.com.au/</a>
Canadá	CADTH - Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health	<a href="https://www.cadth.ca/">https://www.cadth.ca/</a>
EUA	Centro de controle e prevenção de doença (CDC)	<a href="https://search.cdc.gov">https://search.cdc.gov</a>
EUA	National Institutes of Health (NIH)	<a href="https://www.nih.gov/">https://www.nih.gov/</a>
Europa	European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC)	<a href="https://www.ecdc.europa.eu/en">https://www.ecdc.europa.eu/en</a>
Reino Unido	National Institute for Health and Care Excellence (NICE)	<a href="https://www.nice.org.uk/">https://www.nice.org.uk/</a>
EUA	National Organization for Albinism and Hypopigmentation	<a href="https://www.albinism.org/">https://www.albinism.org/</a>
EUA	Hermansky Pudlak Syndrome Network	<a href="https://www.hpsnetwork.org/">https://www.hpsnetwork.org/</a>
Internacional	Albinism Database	<a href="http://www.ifpcs.org/albinism/">www.ifpcs.org/albinism/</a>
Internacional	World Health Organization	<a href="https://www.who.int/">https://www.who.int/</a>
Itália	Albus	<a href="#">Albinismo News scienza, cultura e sociale</a>
África	CDC Africa	<a href="https://africacdc.org/">https://africacdc.org/</a>
Itália	Albinismo.eu	<a href="http://www.albinismo.eu">www.albinismo.eu</a>
Internacional	Standing Voice defends the rights of people with albinism in Africa	<a href="https://www.standingvoice.org/">https://www.standingvoice.org/</a>
Internacional	Not Ghosts but Human Beings – UN Human Rights Commission	albinism.ohchr.org
Internacional	Albinism NHS UK	<a href="https://www.nhs.uk/conditions/albinism/">https://www.nhs.uk/conditions/albinism/</a>

► Apêndice 3 - Fluxograma do processo de busca e seleção dos estudos.



► Apêndice 4 – Lista de estudos excluídos e o motivo para exclusão (n=144).

ESTUDO E MOTIVO DE EXCLUSÃO	
Desfecho	
1.	Wei A, Wang Y, Long Y, Wang Y, Guo X, Zhou Z, Zhu W, Liu J, Bian X, Lian S, Li W. A comprehensive analysis reveals mutational spectra and common alleles in Chinese patients with oculocutaneous albinism. <i>Journal of investigative dermatology</i> . 2010 Mar 1;130(3):716-24.
2.	Kiprono SK, Masenga JE, Chaula BM, Naafs B. Skin flora: Differences between people affected by Albinism and those with normally pigmented skin in Northern Tanzania–cross sectional study. <i>BMC dermatology</i> . 2012 Dec;12(1):1-4.
3.	Chaki M, Mukhopadhyay A, Chatterjee S, Das M, Samanta S, Ray K. Higher prevalence of OCA1 in an ethnic group of eastern India is due to a founder mutation in the tyrosinase gene.
4.	Witkop Jr CJ, Niswander JD, Bergsma DR, Workman PL, White JG. Tyrosinase positive oculocutaneous albinism among the Zuni and the Brandywine triracial isolate: biochemical and clinical characteristics and fertility. <i>American Journal of Physical Anthropology</i> . 1972 May;36(3):397-405.
5.	Yi Z, Cohen-Barak O, Karafet TM, King RA, Erickson RP, Hammer MF, Brilliant MH. A 122.5-kilobase deletion of the P gene underlies the high prevalence of oculocutaneous albinism type 2 in the Navajo population. <i>The American Journal of Human Genetics</i> . 2003 Jan 1;72(1):62-72.
6.	Oh J, Ho L, Ala-Mello S, Amato D, Armstrong L, Bellucci S, et al. Mutation analysis of patients with Hermansky-Pudlak syndrome: a frameshift hot spot in the HPS gene and apparent locus heterogeneity. <i>Am J Hum Genet</i> [Internet]. 1998;62(3):593–8. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1086/301757">http://dx.doi.org/10.1086/301757</a>
7.	Charles SJ, Moore AT, Zhang Y, McMahon R, Barton DE, Yates JR. Carrier detection in X linked ocular albinism using linked DNA polymorphisms. <i>Br J Ophthalmol</i> [Internet]. 1994;78(7):539–41. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1136/bio.78.7.539">http://dx.doi.org/10.1136/bio.78.7.539</a>
8.	Sengupta M, Sarkar D, Mondal M, Samanta S, Sil A, Ray K. Analysis of MC1R variants in Indian oculocutaneous albinism patients: highlighting the risk of skin cancer among albinos. <i>J Genet</i> [Internet]. 2013;92(2):305–8. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1007/s12041-013-0250-2">http://dx.doi.org/10.1007/s12041-013-0250-2</a>
9.	Chhapparwal Y., Kumar M., Chhapparwal S. Hermansky pudlak syndrome type 2: A rare case report. <i>Journal of Krishna Institute of Medical Sciences University</i> 2020 9:3 (97-101).
10.	Hutton SM, Spritz RA. Comprehensive analysis of oculocutaneous albinism among non-Hispanic caucasians shows that OCA1 is the most prevalent OCA type. <i>Journal of Investigative Dermatology</i> . 2008 Oct 1;128(10):2442-50.
11.	Liasis A, Handley SE, Nischal KK. Occipital Petalia and Albinism: A Study of Interhemispheric VEP Asymmetries in Albinism with No Nystagmus. <i>J Clin Med</i> 2019, Vol 8, Page 802 [Internet]. 2019 Jun 5; 8(6):802. Available from: <a href="https://www.mdpi.com/2077-0383/8/6/802/htm">https://www.mdpi.com/2077-0383/8/6/802/htm</a>
12.	Lebese V., Aldous C., Malherbe H.L. South African congenital disorders data, 2006 – 2014. <i>South African Medical Journal</i> 2016 106:10 (992-995)
População	



13.	Nagai K, Ochi F, Terui K, Maeda M, Ohga S, Kanegane H, Kitoh T, Kogawa K, Suzuki N, Ohta S, Ishida Y. Clinical characteristics and outcomes of chédiak–Higashi syndrome: A nationwide survey of Japan. <i>Pediatric Blood &amp; Cancer</i> . 2013 Oct;60(10):1582-6.
<b>Tipo de estudo</b>	
14.	Grønsvov K, Ek J, Brondum-Nielsen K. Oculocutaneous albinism. <i>Orphanet journal of rare diseases</i> . 2007 Dec;2(1):1-8.
15.	Franklin A, Lund P, Bradbury-Jones C, Taylor J. Children with albinism in African regions: their rights to 'being' and 'doing'. <i>BMC International Health and Human Rights</i> . 2018 Dec;18(1):1-8.
16.	Wright CY, Norval M, Hertle RW. Oculocutaneous Albinism in Sub-Saharan Africa: adverse sun-associated health effects and photoprotection. <i>Photochemistry and photobiology</i> . 2015 Jan;91(1):27-32.
17.	Lund PM. Oculocutaneous albinism in southern Africa: population structure, health and genetic care. <i>Annals of Human Biology</i> . 2005 Mar 1;32(2):168-73.
18.	Sethi R, Schwartz RA, Janniger CK. Oculocutaneous albinism. <i>Cutis</i> . 1996 Jun;57(6):397-401. PMID: 8804841.
19.	Berger E, Hunt R, Tzu J, Patel R, Sanchez M. Squamous-cell carcinoma in situ in a patient with oculocutaneous albinism. <i>Dermatology Online Journal</i> . 2011 Oct 1;17(10).
20.	Asuquo ME, Ngim O, Ebughe G, Basseyy EE. Skin cancers amongst four Nigerian albinos. <i>International journal of dermatology</i> . 2009 Jun;48(6):636-8.
21.	Serrant MT, Ramirez SI, Cadilla CL, Ramos-Valencia G. Newborn screening for Hermansky-Pudlak syndrome type 3 in Puerto Rico. <i>Journal of pediatric hematology/oncology</i> . 2010 Aug;32(6):448.
22.	Kiprono SK, Chaula BM, Masenga JE, Muchunu JW, Mavura DR, Moehrle M. Epidemiology of keloids in normally pigmented Africans and African people with albinism: population-based cross-sectional survey. <i>Br J Dermatol</i> . 2015 Sep;173(3):852-4. doi: 10.1111/bjd.13826. Epub 2015 Aug 13. PMID: 25833201.
23.	Witkop CJ, Rao GH, Gaudier F, Summers CG, Shanahan F, Harmon KR, Townsend D, Sedano HO, King RA. Albinism and Hermansky-Pudlak syndrome in Puerto Rico. <i>Boletín de la Asociación Médica de Puerto Rico</i> . 1990 Aug 1;82(8):333-9.
24.	Malaguamera M, Romano M, Pistone G. Metastatic melanoma of the nasal cavity in a patient with oculocutaneous albinism. <i>Clinical Oncology</i> . 1998 Jan 1;10(6):404-6.
25.	De Vijlder HC, De Vijlder JJ, Neumann HA. Oculocutaneous albinism and skin cancer risk. <i>Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology: JEADV</i> . 2013 Mar;27(3):e433-4.
26.	del Campo M, Hall BD, Aeby A, Nassogne MC, Verloes A, Roche C, Gonzalez C, Sanchez H, Garcia-Alix A, Cabanas F, Escudero RM. Albinism and agenesis of the corpus callosum with profound developmental delay: Vici syndrome, evidence for autosomal recessive inheritance. <i>American journal of medical genetics</i> . 1999 Aug 27;85(5):479-85.
27.	Giebel LB, Spritz RA. The molecular basis of type I (tyrosinase-deficient) human oculocutaneous albinism. <i>Pigment Cell Res</i> . 1992;Suppl 2:101-6. doi: 10.1111/j.1600-0749.1990.tb00357.x. PMID: 1409411.
28.	Christensen S, Wagner L, Coleman MM, Appell D. The lived experience of having a rare medical disorder: Hermansky-Pudlak syndrome. <i>Chronic Illness</i> . 2017 Mar;13(1):62-72.
29.	Aslan D, Sari S, Derinöz O, Dalgıç B. Griscelli syndrome: description of a case with Rab27A mutation. <i>Pediatric hematology and oncology</i> . 2006 Jan 1;23(3):255-61.
30.	Kaplan J, De Domenico I, Ward DM. Chediak-higashi syndrome. <i>Current opinion in hematology</i> . 2008 Jan 1;15(1):22-9.
31.	Rajyalakshmi R, Chakrapani RN. Griscelli syndrome type 2: A rare and fatal syndrome in a South Indian boy. <i>Indian Journal of Pathology &amp; Microbiology</i> . 2016 Jan 1;59(1):113-6.
32.	Streutker CJ, McCreedy D, Jimbow K, From L. Malignant melanoma in a patient with oculocutaneous albinism. <i>J Cutan Med Surg [Internet]</i> . 2000;4(3):149–52. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1177/120347540000400307">http://dx.doi.org/10.1177/120347540000400307</a>

33.	Asuquo ME, Agweye P, Ugare G, Ebughe G. Basal cell carcinoma in five albino Africans from the south-eastern equatorial rain forest of Nigeria. <i>Int J Dermatol</i> [Internet]. 2007;46(7):754–6. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1111/j.1365-4632.2007.03272.x">http://dx.doi.org/10.1111/j.1365-4632.2007.03272.x</a>
34.	Scialfa AC. Ocular albinism in a female. <i>Am J Ophthalmol</i> [Internet]. 1972;73(6):943–8. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1016/0002-9394(72)90464-3">http://dx.doi.org/10.1016/0002-9394(72)90464-3</a>
35.	Abd Elmaksoud MS, Gomaa NS, Azouz HG, On CNV, Ho CT, Omar TE, et al. Genetic analysis in three Egyptian patients with Griscelli syndrome Type 1 reveals new nonsense mutations in MYO5A. <i>Clin Exp Dermatol</i> [Internet]. 2020;45(6):789–92. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1111/ced.14220">http://dx.doi.org/10.1111/ced.14220</a>
36.	Jennane S, El Kababri M, Hessissen L, Kili A, Nachef MN, Messaoudi N, et al. A hemophagocytic syndrome revealing a Griscelli syndrome type 2. <i>Ann Biol Clin (Paris)</i> [Internet]. 2013;71(4):461–4. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1684/abc.2013.0860">http://dx.doi.org/10.1684/abc.2013.0860</a>
37.	Rao CR, Appaji L, Lalitha N, Bhargava MK. Chediak-Higashi syndrome. <i>Indian J Pediatr</i> [Internet]. 1989;56(6):778–80. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1007/bf02724467">http://dx.doi.org/10.1007/bf02724467</a>
38.	Szczawinska-Poplonyk A, Kycler Z, Breborowicz A, Klauedel-Dreszler M, Pac M, Zegadlo-Mylik M, et al. Pulmonary lymphomatoid granulomatosis in Griscelli syndrome type 2. <i>Viral Immunol</i> [Internet]. 2011;24(6):471–3. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1089/vim.2011.0034">http://dx.doi.org/10.1089/vim.2011.0034</a>
39.	Işıkay S. Cerebellar involvement of Griscelli syndrome type 2. <i>BMJ Case Rep</i> [Internet]. 2014;2014(oct14 1):bcr2014206703–bcr2014206703. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2014-206703">http://dx.doi.org/10.1136/bcr-2014-206703</a>
40.	Iwakawa J, Matsuyama W, Watanabe M, Yamamoto M, Oonakahara K-I, Machida K, et al. Hermansky-Pudlak syndrome with a novel mutation. <i>Intern Med</i> [Internet]. 2005;44(7):733–8. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.2169/internalmedicine.44.733">http://dx.doi.org/10.2169/internalmedicine.44.733</a>
41.	Manglani M, Adhvaryu K, Seth B. Griscelli syndrome - a case report. <i>Indian Pediatr</i> . 2004;41(7):734–7.
42.	Takahashi K, Ishida T, Ogura G, Ishii T, Oshima K, Sato S, et al. Diagnostic usefulness of bronchoalveolar lavage in Hermansky-Pudlak syndrome: a case with double lung cancers. <i>Intern Med</i> [Internet]. 2004;43(10):972–6. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.2169/internalmedicine.43.972">http://dx.doi.org/10.2169/internalmedicine.43.972</a>
43.	Masri A, Bakri FG, Al-Hussaini M, Al-Hadidy A, Hirzallah R, de Saint Basile G, et al. Griscelli syndrome type 2: a rare and lethal disorder. <i>J Child Neurol</i> [Internet]. 2008;23(8):964–7. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1177/0883073808315409">http://dx.doi.org/10.1177/0883073808315409</a>
44.	Sandberg-Gertzén H, Eid R, Järnerot G. Hermansky-Pudlak syndrome with colitis and pulmonary fibrosis. <i>Scand J Gastroenterol</i> [Internet]. 1999;34(10):1055–6. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1080/003655299750025183">http://dx.doi.org/10.1080/003655299750025183</a>
45.	Zhou M, Gradstein L, Gonzales JA, Tsilou ET, Gahl WA, Chan C-C. Ocular pathologic features of Hermansky-Pudlak syndrome type 1 in an adult. <i>Arch Ophthalmol</i> [Internet]. 2006;124(7):1048–51. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1001/archophth.124.7.1048">http://dx.doi.org/10.1001/archophth.124.7.1048</a>
46.	Sanal O, Küçükali T, Ersoy F, Tinaztepe K, Göğüş S. Griscelli's syndrome: clinical features of three siblings. <i>Turk J Pediatr</i> . 1993;35(2):115–9.
47.	Ciledağ A, Cirit Koçer B, Köktürk N, Kaya A, Celik G, Numanoglu N. A rare cause of interstitial lung disease: Hermansky-Pudlak syndrome. <i>Tuberk Toraks</i> [Internet]. 2011;59(1):85–8. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.5578/tt.2433">http://dx.doi.org/10.5578/tt.2433</a>
48.	Hussain N, Dawrant MJ, Firmin RK. A unique case of a congenital diaphragmatic hernia in a boy with albinism. <i>J Pediatr Surg</i> [Internet]. 2009;44(12):e21-2. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2009.09.028">http://dx.doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2009.09.028</a>
49.	Zamora AC, Alonso-Martínez D, Barrera L, Mendoza F, Gaxiola M, Carrillo G. Fibrosis pulmonar familiar en 2 hermanas mexicanas con síndrome de Hermansky-Pudlak. <i>Arch Bronconeumol</i> [Internet]. 2009;45(8):408–10. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1016/j.arbres.2009.01.002">http://dx.doi.org/10.1016/j.arbres.2009.01.002</a>
50.	Ahluwalia J, Pattari S, Trehan A, Marwaha RK, Garewal G. Accelerated phase at initial presentation: an uncommon occurrence in Chédiak-Higashi syndrome. <i>Pediatr Hematol Oncol</i> [Internet]. 2003;20(7):563–7. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1080/08880010390232790">http://dx.doi.org/10.1080/08880010390232790</a>
51.	Morales D, Zaldivar G. Síndrome de Griscelli: Reporte de Caso. <i>Acta Pediátrica Hondureña</i> . 2021 [cited 2022 Mar 15]; 9(2): 943 - 947

52.	Mendoza-Urbano DM, Universidad del Valle, Ramírez-Cheyne J, Saldarriaga-Gil W, Universidad del Valle, Universidad del Valle. Piebaldismo-Moebius y exposición prenatal a misoprostol: reporte de un caso. IATREIA [Internet]. 2015 [cited 2022 Mar 15];29(1):81–7. Available from: <a href="http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=S0121-07932016000100008">http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=S0121-07932016000100008</a>
53.	Caballero Vázquez A, Vizcaíno Ricoma J, Rogado González MC, Romero Ortiz AD. Síndrome de Hermansky-Pudlak: descripción de un caso. Med clín (Ed impr) [Internet]. 2015 [cited 2022 Mar 15];141–2. Available from: <a href="https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/ibc-131591">https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/ibc-131591</a>
54.	Kizlansky V, Clerico Mesina P, Cosentino V, Colantonio G. Mellizas con albinismo oculocutáneo. Dermatol pediátr latinoam (En línea) [Internet]. 2014 [cited 2022 Mar 15];94–7. Available from: <a href="https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-831022?lang=es">https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-831022?lang=es</a>
55.	Aviña Fierro JA, Hernández Aviña DA. Piebaldismo, albinismo parcial en cabello y piel. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 2014 [cited 2022 Mar 15];86(1):93–7. Available from: <a href="http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=S0034-75312014000100011">http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=S0034-75312014000100011</a>
56.	Ballester AN, Molina S de L de, Marquina AJC, García-Vila JH. Melanoma maligno gastrointestinal en paciente albino: a propósito de un caso. Rev Argent Radiol / Argent J Radiol [Internet]. 2014;78(2):99–101. Available from: <a href="http://www.scielo.org.ar/pdf/rar/v78n2/v78n2a07.pdf">http://www.scielo.org.ar/pdf/rar/v78n2/v78n2a07.pdf</a>
57.	Carlos JLA, Oliveira MV, Souza CL. Chediak-Higashi syndrome: case report in afro-descendant individual. J Bras Patol Med Lab [Internet]. 2014 [cited 2022 Mar 15];50(3):205–9. Available from: <a href="http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=S1676-24442014000300205">http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=S1676-24442014000300205</a>
58.	Lasso-Vázquez JM, Arenas-Domingo L, García Ruano A, Pérez Cano R. Carcinoma espinocelular infiltrante de base de cráneo en paciente de 16 años con albinismo oculocutáneo. Cir plást ibero-latinoam [Internet]. 2013 [cited 2022 Mar 15];39(4):341–7. Available from: <a href="http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=S0376-78922013000400004&amp;lng=es&amp;nrm=iso&amp;tlng=es">http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=S0376-78922013000400004&amp;lng=es&amp;nrm=iso&amp;tlng=es</a>
59.	Mingarro Castillo MM, Ejarque Doménech I, Sorlí Guerola JV. Albinismo. Rev clín med fam [Internet]. 2013 [cited 2022 Mar 15];6(2):112–4. Available from: <a href="http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=S1699-695X2013000200007&amp;lng=es&amp;nrm=iso&amp;tlng=es">http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=S1699-695X2013000200007&amp;lng=es&amp;nrm=iso&amp;tlng=es</a>
60.	Tudela SV, Grané N, Vilaseca S, Estopiñá N, Hernández Embry A, Serrat J, et al. Prevención de la hemorragia posparto en una gestante afectada de síndrome de Hermansky-Pudlak. Prog obstet ginecol (Ed impr) [Internet]. 2013 [cited 2022 Mar 15];86–9. Available from: <a href="https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/ibc-109176">https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/ibc-109176</a>
61.	Paredes Aguilera R, López Santiago N, Monsiváis Orozco A, Carrasco Daza D, Salazar-Bailón JL. Síndrome de Hermansky-Pudlak: Expresión clínica variable en dos casos clínicos. Bol Med Hosp Infant Mex [Internet]. 2012 [cited 2022 Mar 15];69(4):300–6. Available from: <a href="http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=S1665-11462012000400008">http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=S1665-11462012000400008</a>
62.	Machín García, Sergio, et al. "Síndrome Beguez-Chediak-Higashi. Comunicación de un nuevo caso en Cuba." Revista Cubana de Hematología, Inmunología y Hemoterapia 27.4 (2011): 435-444.
63.	Fantinato, Giovana Tadeia, et al. "Do you know this syndrome?." Anais brasileiros de dermatologia 86 (2011): 1029-1029.
64.	Molina Montoya, Nancy Piedad. "Albinismo oculocutáneo: Alteraciones visuales, oculares y manejo optométrico." Investigaciones Andina 13.23 (2011): 324-337.
65.	Buján, Lucía, Silvana Nápoli, and María Magdalena Contreras. "Autismo en pacientes con albinismo." Med. infant (2011): 213-215.
66.	María G. Salgado-Cecilia; Ruth López Hernández; María V. Martínez-Sánchez; José A. Campillo Marquina; María R. López-Álvarez; Isabel Marin-Moreno; José L Fuster; Águeda Bas; Damian Heine-Suñer; Juana Gil-Herrera; Manuel Muro; Ana M. García-Alonso; María R. Álvarez-López; Alfredo Minguela (2009). Hemophagocytic lymphohistiocytosis: Overview and diagnostic procedure. A case induced by an expansion of monoclonal EBV-negative NK cells. , 28(3), 0–146. doi:10.1016/s0213-9626(09)70037-x
67.	Carretero, P. González, et al. "Síndrome de Griscelli-Prunieras: a propósito de dos casos." Anales de Pediatría. Vol. 70. No. 2. Elsevier Doyma, 2009.
68.	Grández, Nancy, et al. "Síndrome de Chediak-Higashi: reporte de un caso." Folia Dermatol Peru 20.1 (2009): 19-22.

69.	Vieira-Karuta, Simone C., et al. "Griscelli syndrome and electroencephalography pattern." <i>Arquivos de Neuro-psiquiatria</i> 66.2B (2008): 420-422.
70.	Echenique, Ignacio, et al. "Hermansky Pudlak syndrome: an unusual form of procto-colitis." <i>Boletín de la Asociación Médica de Puerto Rico</i> 100.1 (2008): 76-79.
71.	Gómez-Valcárcel, M., et al. "Asociación de albinismo oculocutáneo y distrofia granular en una familia." <i>Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología</i> 81.5 (2006): 289-292.
72.	Mineli, Lorivaldo. "Piebaldismo." <i>RBM rev. bras. med</i> (2004): 565-566.
73.	Torres Iberico, Rosario, et al. "Albinismo parcial: reporte de tres casos." <i>Folia dermatol. peru</i> (2003): 35-37.
74.	Colla VA, Carvalho BTC, Douglas IC, Pires RB, Salgado MM, Sampaio MMC, et al. Síndrome de Chediak-Higashi: Relato de Caso e Revisão de Literatura. <i>Rev. bras. alerg. imunopatol.</i> 1998;21(3):83-90
75.	FREITAS, GABRIEL R., et al. "Seizures in Chédiak-Higashi syndrome: case report." <i>Arquivos de neuro-psiquiatria</i> 57 (1999): 495-497.
76.	Carnide, Eugénia Maria Grilo, et al. "Chediak-Higashi syndrome: presentation of seven cases." <i>Sao Paulo Medical Journal</i> 116 (1998): 1873-1878.
77.	Colla, Viviane A., et al. "Síndrome de Chediak-Higashi-relato de caso e revisão de literatura." <i>Rev bras alerg imunopatol</i> 21.3 (1998): 83-90.
78.	Gómez Valencia, Luis, et al. "Asociación de Albinismo oculocutáneo-ictiosis." <i>Bol. méd. Hosp. Infant. Méx</i> (1998): 273-5.
79.	Rosário Filho, Nelson A., et al. "Albinismo parcial com imunodeficiência." <i>Rev. bras. alergia imunopatol</i> (1998): 28-31.
80.	Cordiés Justin, Noel E., et al. "Melanoma maligno en niños albinos." <i>Rev. cuba. oncol</i> (1997): 64-7.
81.	Gontijo B, Silva CMR, Pereira LB, Rocha SA. Piebaldismo: relato de dois casos. <i>An bras dermatol</i> [Internet]. 1996 [cited 2022 Mar 15];503–5. Available from: <a href="https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-195798">https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-195798</a>
82.	Chantada G. Síndrome de Griselli. Sus diagnósticos diferenciales. A propósito de un caso. <i>Arch argent pediatr</i> [Internet]. 1992 [cited 2022 Mar 15];119–22. Available from: <a href="https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/bin-5018">https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/bin-5018</a>
83.	Campos, Wesley Ribeiro, et al. "Uso de Clofazimina em pacientes com albinismo óculo-cutâneo portador de Hanseníase na forma Virchowiana." <i>Rev. bras. oftalmol</i> (1991): 19-22.
84.	Caterino-de-Araújo, Adele, Elizabeth de los Santos-Fortuna, and Magda Maria de Sales Carneiro-Sampaio. "Cytological, cytochemical and immunological findings from two children with Chediak-Higashi syndrome." <i>Revista do Instituto Adolfo Lutz</i> 50.1-2 (1990): 261-7.
85.	Moragón M, Botella R, Castells A, Alberola V. Albinismo tirosinasa positivo asociado a transtorno de la agregación plaquetaria. <i>Arch argent dermatol</i> [Internet]. 1986 [cited 2022 Mar 15];107–10. Available from: <a href="https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-34128">https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-34128</a>
86.	Zolezzi R P, Chatre M M, Bustos D.P ME, Sigmund G I, Norambucna M L, Bilbao M T, et al. Síndrome de Chediak - Higashi: Alteraciones ultraestructurales en el coagulo de medula ósea. <i>Rev Chil Pediatr</i> [Internet]. 1983 [cited 2022 Mar 15];54(5):325–8. Available from: <a href="http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&amp;nrm=iso&amp;lng=pt&amp;tlng=pt&amp;pid=S0370-41061983000500005">http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&amp;nrm=iso&amp;lng=pt&amp;tlng=pt&amp;pid=S0370-41061983000500005</a>
87.	Salomon, M., et al. "Albinismo oculocerebral (síndrome de Cross)." <i>Arch. argent. pediatr</i> 80.3 (1982): 351-2.
88.	Adatia A., Breakey V., Mackenzie J., Chopra Y., Brager R. Griselli syndrome type 2 treated with hematopoietic stem cell transplantation using an unrelated cord blood donor. <i>LymphoSign Journal</i> 2021 8:4 (105-107).
89.	Wikholm C., Gao W., Ahmad A.I., Vangimalla S., Pasieka H.B. LB754 Demographics and features of hospital admissions for Hermansky-Pudlak Syndrome: A national inpatient sample analysis. <i>Journal of Investigative Dermatology</i> 2021 141:9 (B12).

90.	Qayum S., Benvenuto L., Arcasoy S. Hermansky-Pudlak Syndrome and Lung Transplantation: A Single Center Case Series. <i>Journal of Heart and Lung Transplantation</i> 2021 40:4 (S467) Supplement.
91.	Baiomi A., Abbas H., Dev A. Hermansky-pudlak syndrome: A rare cause of postpolypectomy bleeding: A case report and review of literature. <i>American Journal of Gastroenterology</i> 2020 115:SUPPL (S1749).
92.	Marrero-Torres R.J., Coste-Sibilia S., Torres G., Nieves-Jimenez H.R., Torres E.A. Hermansky-Pudlak-Associated IBD: Is It the Same? Description of a Puerto Rican Cohort. <i>American Journal of Gastroenterology</i> 2020 115:SUPPL (S1685).
93.	Mansouri Nejad, S. E., Yazdan Panah, M. J., Tayyebi Meibodi, N., Ashraf Zadeh, F., Akhondian, J., Beiraghi Toosi, M., & Eslamieh, H. Griscelli syndrome: a case report. <i>Iranian journal of child neurology</i> , 2014.8(4), 72–75.
94.	Leung AKC, Lam JM, Leung AAM. What's the cause of this girl's white hair, milky skin, and blue eyes? <i>Consultant</i> . 2018;58(5):e172.
95.	Enechukwu N., Ogunbiyi A., George A., Ogun O., Ezeji for O. Sunscreen use among albinos in Anambra State, Nigeria. <i>International Journal of Dermatology</i> 2017 56:11 (1204-1205).
96.	Seto C.S., Fix D., Sano R. Color vision evaluation in albino patients by cambridge colour test and ishihara plates. <i>Investigative Ophthalmology and Visual Science</i> 2017 58:8.
97.	Fortier M.S., Burdick M., Gochuico B.R., Mehrad B., Plasma Biomarkers of Diffuse Parenchymal Lung Disease in Hermansky-Pudlak Syndrome. <i>American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine</i> 2017;195:A6799.
98.	Grossmann H. Albinism: A major public health concern in Sub-Sahara Africa. <i>Dermatologie in Beruf und Umwelt</i> 2017 65:1 (34)
99.	Cruz X., Perez-Jimenez O. Better outcome in Hermansky Pudlak syndrome. <i>American Journal of Gastroenterology</i> 2015 110 (S309) SUPPL. 1.
100.	Flores J.M., Grimes A., Frei-Jones M. Hermansky pudlak syndrome: A case series and novel mutation. <i>Pediatric Blood and Cancer</i> 2015 62 (S62) Supplement 2.
101.	Forbes V., Habibi H., Sittig R. Cefepime induced neurotoxicity in a patient with renal disease. <i>Journal of General Internal Medicine</i> 2015 30 (S375) SUPPL. 2.
102.	Ozoh G., Onyekonwu C., Ojinmah U., Ozoh P., Okoro A. Skin cancer in albinos: Our experience. <i>British Journal of Dermatology</i> 2014 171 (47) SUPPL. 4
103.	Hussein B., Chaqmaqchi A., Gomez K., Kadir R. Hermansky-pudlak syndrome during pregnancy: A systematic review. <i>Haematologica</i> 2014 99 (773-774) SUPPL. 1
104.	Wolfe J., Sano R.Y., Hauzman E., Bonci D.M.O., Fitzgerald M.E.C., Ventura D.F. Visual acuity and genetic classification of subjects with either type I or type II oculocutaneous albinism. <i>Investigative Ophthalmology and Visual Science</i> 2014 55:13 (2611).
105.	Ozcan A.N., Koksall D., Buyukutlu A.R., Erden O., Ozyurek B.A., Simsek C. Pulmonary adenocarcinoma in a patient with hermansky-pudlak syndrome. <i>Journal of Thoracic Oncology</i> 2013 8 (S1305) SUPPL. 2.
106.	Anand Babu K., Varadarajulu L., Madhan Kumar K., Sunder T. Bilateral lung transplantation for idiopathic pulmonary fibrosis in Hermansky Pudlak syndrome. <i>Lung India</i> 2013 30 (S59-S60) SUPPL. 1.
107.	Violante Huerta J.C., Dorbeker Azcona R., Yamazaki- Nakashimada M.A., Treviño Garza G. et al., Clinical and genetic characterization of griscelli syndrome type 2 patients in Mexico. <i>Journal of Clinical Immunology</i> 2013 33 (S122) SUPPL. 3.
108.	Abbey M., Akani C., Olowu O., Esegbona G. Aetiology and prevalence of fetal abnormalities in Nigeria. <i>BJOG: An International Journal of Obstetrics and Gynaecology</i> 2013 120 (160) SUPPL. 1
109.	Aquaron R., Badens C., Kaplan J., Lasseaux E., Morice-Picard F., Rooryck-Thambo C., Arveiler B. Oculocutaneous albinism type I (OCAI) in the Jewish populations of Mediterranean Sea countries (Algeria, Morocco, Tunisia): A story of the p.Gly47Asp mutation on the tyrosinase gene and personal data about five cases. <i>Pigment Cell and Melanoma Research</i> 2011 24:4 (813).

110.	Hussein B.A., Gomez K., Kadir R. Hermansky-Pudlak syndrome during pregnancy. Journal of Thrombosis and Haemostasis 2011 9 (796) SUPPL. 2.
111.	Kossintseva I., Dutz J. The Moon Children of Kuna Yala: Albinism in San Blas Islands of Panama: Review, directions in research and aid. Journal of the American Academy of Dermatology 2011 64:2 (AB26) SUPPL. 1.
112.	Wei A., Zhu W., Li W., Lian S. Molecular epidemiology of oculocutaneous albinism in Chinese Han patients. Journal of Dermatology 2010 37 (98) SUPPL. S1.
113.	Bakare, M.O., Ikegwonu, N.N. Childhood autism in a 13 year old boy with oculocutaneous albinism: a case report. J Med Case Reports.2008 2, 56.
114.	Silveira-Moriyama L, Moriyama TS, Gabbi TV, Ranvaud R, Barbosa ER. Chediak-Higashi syndrome with parkinsonism. Mov Disord. 2004 Apr;19(4):472-5. doi: 10.1002/mds.10677. PMID: 15077248.
115.	Rajadhyax M, Neti G, Crow Y, Tyagi A. Neurological presentation of Griscelli syndrome: obstructive hydrocephalus without haematological abnormalities or organomegaly. Brain Dev. 2007 May;29(4):247-50.
116.	Sayanagi K, Fujikado T, Onodera T, Tano Y. Chediak-Higashi syndrome with progressive visual loss. Jpn J Ophthalmol. 2003 May-Jun;47(3):304-6.
117.	Marcon R.C.,Maia M. Albinism: epidemiology, genetics, cutaneous characterization, psychosocial factors. An. Bras. Dermatol. 2019.94 (5)
118.	Breytenbach M.J., Segwapa K. et al. Keloid in a patient with Albinism. Keloid Research Foundation.2019
119.	Healey N, McLoone E, Saunders KJ, Jackson AJ, McClelland JF. Are worldwide albinism prevalence figures an accurate reflection? An incidental finding from a Northern Ireland study. Br J Ophthalmol [Internet]. 2014;98(7):990. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1136/bjophthalmol-2014-305136">http://dx.doi.org/10.1136/bjophthalmol-2014-305136</a>
120.	Wöckel W, Sültz J. Diffuse pulmonary fibrosis and Hermansky-Pudlak syndrome. Thorax [Internet]. 1995;50(5):591. Available from: <a href="http://dx.doi.org/10.1136/thx.50.5.591">http://dx.doi.org/10.1136/thx.50.5.591</a>
121.	Moreira LMA, Pinheiro MAL, dos Reis ASP, Virgens CS das, de Fátima Neri Góes M. Hereditariedade do albinismo Oculocutâneo em um grupo populacional no estado da Bahia. J Health Biol Sci [Internet]. 2021; 9(1):1–6. Available from: <a href="https://periodicos.unichristus.edu.br/jhbs/article/view/3408/1302">https://periodicos.unichristus.edu.br/jhbs/article/view/3408/1302</a> ,
122.	Pérez, C. "Lesiones hipopigmentadas de la piel en la infancia." Revista chilena de pediatría 76.1 (2005): 65-72.
123.	AL-MOFAREH, M. et al. Hematopoietic stem cell transplantation in children with Griscelli syndrome type 2: a single-center report on 35 patients. Bone Marrow Transplantation, v. 55, n. 10, p. 2026-2034, 2020.
124.	Molina Montoya Nancy Piedad. Albinismo Oculocutaneo: Alteraciones Visuales, Oculares Y Manejo Optométrico. Investig. andina [Internet]. 2011 Sep; 13(23): 324-337
<b>Outro (Texto em língua estrangeira sem possibilidade de tradução, Texto completo não disponível, fora do escopo)</b>	
125.	Cortin P, Tremblay M, Lemagne JM. X-linked ocular albinism: relative value of skin biopsy, iris transillumination and funduscopy in identifying affected males and carriers. Can J Ophthalmol. 1981;16(3):121–3.
126.	Aquaron R, Kamdem L, Menard JC, Bridonneau C, Battaglini PF. Seroanthropological studies of albino and melanoderm Bamiléké populations (Cameroon). ABO and Rhesus erythrocyte groups, hemoglobin S and taste sensitivity to phenylthiocarbamide. Med Trop (Mars). 1984;44(4):311–8.
127.	Huang L-P, Zhuang M-L. Chediak-Higashi syndrome in a case. Zhonghua Er Ke Za Zhi. 2005;43(8):638–9.
128.	Montoya Delgado MJ, Astiazarán MC, Casanova Imken F, Ramírez Estudillo A, Hernández Vázquez Á. Albinismo ocular con mutación en GPR143: hallazgos en autofluorescencia de campo amplio y tomografía de coherencia óptica. Arch Soc Esp Oftalmol (Engl Ed) [Internet]. 2019 [cited 2022 Mar 15];94(6):288–92. Available from: <a href="https://www.elsevier.es/es-revista-archivos-sociedad-espanola-oftalmologia-296-articulo-albinismo-ocular-con-mutacion-gpr143-S0365669119300383">https://www.elsevier.es/es-revista-archivos-sociedad-espanola-oftalmologia-296-articulo-albinismo-ocular-con-mutacion-gpr143-S0365669119300383</a>
129.	Santos NLP, et al. As pessoas com albinismo e o câncer de pele: estudo descritivo. Online Brazilian Journal of Nursing, v. 12, p. 620-22, 2013.
130.	Urbano, Roberta de Ventura, and Daena Nascimento Barros Leal. "Visão Cromática em amostra de 14 pacientes albinos examinados em centros de referência do Estado de Pernambuco." Rev. bras. oftalmol (2002): 730-736.

131.	Izquierdo NJ, Royuela MA, Maumenee IH. Posibles vertientes del gene del síndrome de Hermansky-Pudlak en Puerto Rico. P R health sci j [Internet]. 1993 [cited 2022 Mar 15];147–8. Available from: <a href="https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-176728">https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-176728</a>
132.	Alvarez de Molina M, Molina Castellon M, Loreto A, Grom E. Albinismo: Hallazgos oculares. Bol Inst Nac Invest Oftalmol [Internet]. 1993 [cited 2022 Mar 15];197–206. Available from: <a href="https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-141437">https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-141437</a>
133.	Perera O.,Kolski M., Gambardella L.A.,Garzon M.Albinismo en negroides. Primera descripción para el Uruguay. Estudio genético. / Albinism in negroids. First description to the Uruguay. Genetic study. Arch. pediatr. Urug ; 52(4): 208-15, 1981.
134.	Enechukwu N.,Ogun G., Ezejiofor O., Chukwuanukwu T., George A., Ogunbiyi A. Pattern of cutaneous malignancies among individuals with oculocutaneous albinism in anambra state nigeria-a paradigm shift? Journal of the Dermatology Nurses' Association 2020 12:2
135.	KAMMER, Rebecca; VAN TONEY, Mugisha. Relationship of axial length and corneal curvature in myopic patients with albinism in East Africa. Investigative Ophthalmology & Visual Science, v. 59, n. 9, p. 2134-2134, 2018.
136.	Koc E., Arca E., Tunca M., Erbil A.H. et al., Genodermatosis: A retrospective study. Turkderm Deri Hastaliklari ve Frengi Arsivi 2006 40:4 (133-135)
137.	Onuigbo W.I.B. Comparative study of squamous cell carcinoma of the eyelids in blacks and albinos. International Journal of Ophthalmology 2005 5:5 (836-837).
138.	Mvogo CE, Bella-Hiag AL, Ellong A, Mbarga BM. Visual problems in albinos: a study carried out at Douala General Hospital. Cahiers d'études et de recherches francophones/Santé. 1999 Jun 22;9(2):89-92.
139.	Dijkstal JM, Cooley SS, Holleschau AM, King RA, Summers CG. Change in visual acuity in albinism in the early school years. J Pediatr Ophthalmol Strabismus. 2012 Mar-Apr;49(2):81-6; quiz 87.
140.	Sjöström A, Kraemer M, Ohlsson J, Garay-Cerro G, Abrahamsson M, Villarreal G. Subnormal visual acuity (svas) and albinism in mexican 12–13-year-old children. Documenta ophthalmologica. 2004 Jan;108(1):9-15.
141.	Xulu-Kasaba ZNQ, Mashige KP, Mthembu MG, et al. A profile of patients presenting at a low vision clinic in a resource-limited setting. Afr Vision Eye Health. 2020;79(1), a500. <a href="https://doi.org/10.4102/aveh.v79i1.500">https://doi.org/10.4102/aveh.v79i1.500</a>
142.	Bakkar MM, Alzghoul EA, Haddad MF. Clinical characteristics and causes of visual impairment in a low vision clinic in northern Jordan. Clin Ophthalmol. 2018 Apr 3;12:631-637.
143.	Ohlsson, J. , Villarreal, G. , Sjöström, A. , Abrahamsson, M. & Sjöstrand, J. (2001). Visual acuity, residual amblyopia and ocular pathology in a screened population of 12–13-year-old children in Sweden. Acta Ophthalmologica Scandinavica, 79 (6), 589-595.
<b>Duplicado</b>	
144.	Patiroglu T, Akar HH, Unal E, Chiang SC, Schlums H, Tesi B, Ozkars MY, Karakukcu M. PARTIAL OCULOCUTANEOUS ALBINISM AND IMMUNODEFICIENCY SYNDROMES: TEN YEARS EXPERIENCE FROM A SINGLE CENTER IN TURKEY. Genet Couns. 2016;27(1):67-76