

ALBINISMO

El albinismo es un grupo de enfermedades hereditarias que es transmitida de ambos padres (herencia autosómica recesiva) aunque estos no sean albinos. Las personas con este diagnóstico tienen una cantidad reducida o ausencia de melanina (pigmento responsable de producir el color en el pelo, los ojos y la piel; y protege contra los rayos ultra violeta del sol en sus cuerpos) lo que provoca varias complicaciones en la salud. La melanina también participa en el desarrollo de los nervios ópticos, por lo que las personas con albinismo pueden presentar problemas de visión. El albinismo afecta a personas de todas las razas. En Puerto Rico la incidencia es 1 de cada 5,000 nacimientos vivos.

Tipos de Albinismo

Los tipos de albinismo son clasificados de la siguiente manera:

- albinismo oculocutáneo: es el más común; causa una disminución del pigmento en los ojos, el cabello y la piel.
 - Síndrome de Hermansky-Pudlak: es una forma de albinismo oculocutáneo que involucra también problemas de sangrado y hematomas, y enfermedades pulmonares e intestinales. En Puerto Rico, la mayoría de las personas con albinismo oculocutáneo presentan este síndrome.
- albinismo ocular: afecta solo a los ojos, mientras que la piel y el cabello son de color normal o casi normal. Un niño con albinismo ocular no presenta una diferencia en su apariencia externa.

Señales y Síntomas

Las señales de albinismo generalmente son evidentes en el color de la piel, el cabello y los ojos de la persona.

Piel

- El color o pigmentación de la piel puede variar de blanco a castaño.
- En algunas personas, la producción de melanina puede comenzar o aumentar durante la infancia o la adolescencia, lo que ocasiona leves cambios en la pigmentación. En otras, no cambia.

Cabello

- El color del cabello puede variar de blanco a marrón. También puede oscurecerse al inicio de la adultez o a causa de la exposición a minerales, que se pueden encontrar en el agua y el ambiente, ocasionando que pueda verse más oscuro con la edad.
- El color de las cejas y las pestañas es más claro.

Color de ojos

- El color de los ojos puede variar de un azul muy claro a marrón y puede cambiar con la edad. La falta de pigmento en el iris (parte con color de los ojos) hace que sea un poco traslúcido. Esto significa que el iris no puede bloquear por completo la luz que entra al ojo. Por esto, los ojos de color muy claro pueden verse rojos de acuerdo a la luz.

Visión

- El deterioro de la visión es una característica clave de todos los tipos de albinismo. Los problemas incluyen:
 - Nistagmo: movimiento lateral rápido e involuntario de los ojos.
 - Movimiento de la cabeza de rebote o inclinación, para reducir los movimientos involuntarios de los ojos.
 - Estrabismo: incapacidad de ambos ojos de enfocarse en el mismo punto o moverse al mismo tiempo.
 - Miopía o hipermetropía extrema: visión borrosa de objetos lejanos.
 - Fotofobia: sensibilidad a la luz.
 - Astigmatismo: curvatura atípica de la córnea que causa visión borrosa.
 - Desarrollo atípico de la retina que ocasiona una visión reducida.
 - Decusación anómala del nervio óptico: Señales nerviosas de la retina al cerebro que no siguen los trayectos nerviosos normales.
 - Ceguera legal: visión de menos de 20/200 o total.

Diagnóstico

- Examen físico para verificar la pigmentación de la piel y el cabello.
- Examen abarcador por un oftalmólogo para examinar la retina y detectar condiciones como el nistagmo, el estrabismo y la fotofobia. Cualquiera de estas condiciones por sí sola no representa necesariamente un signo de albinismo.
- Pruebas genéticas disponibles que pueden ayudar a confirmar el diagnóstico y a definir el tipo de albinismo.

Causas y Factores de Riesgo

Algunos factores de riesgo que han sido identificados son:

- Existe un 25% de probabilidad de tener un bebé con albinismo, en cada embarazo cuando ambos padres son portadores de una copia correcta y otra no funcional del gen para la producción de melanina.
- Todos sus hijos tendrán albinismo cuando ambos padres son albinos.
- Existe un 50% de probabilidad de tener un bebé con albinismo en cada embarazo cuando un padre es albino y el otro es portador de una copia correcta y otra no funcional del gen para la producción de melanina.
- Existe un 50% de probabilidad de tener hijos varones con albinismo ocular si el tipo de albinismo está ligado al cromosoma X.

Tratamiento

El albinismo no tiene cura. El tratamiento va dirigido a prevenir y controlar los síntomas. Una atención adecuada de la visión y la piel son esenciales para detectar señales de alguna anomalía. Puede ser necesario una cirugía para corregir determinados problemas en los ojos. Es esencial mantener protección constante del sol por medio del uso de protector solar, ropa adecuada, gafas y el uso de sombrero o gorra. Las personas con albinismo pueden adaptarse bien y vivir vidas plenas.

Complicaciones a largo plazo

La falta de pigmento en la piel y pelo hace que los niños albinos estén desprotegidos frente a las radiaciones solares. Por lo cual, tienen un riesgo mayor de contraer cáncer de piel. Debido a la exposición al sol, algunas personas pueden presentar:

- Lunares, con o sin pigmentación (los lunares sin pigmentación generalmente son de color rosa)
- Manchas grandes similares a las pecas (lentigos)
- Quemaduras solares

Para más información:

- Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, División Niños con Necesidades Médicas Especiales, Secretaría Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados, Departamento de Salud. Tel: (787) 765-2929 extensiones: 4591, 4571 y 4587
E-mail: defectoscongenitos@salud.pr.gov
- Programa de Enfermedades Hereditarias Laboratorio de Genética Molecular.
Tel: 787-777-3201 extensión: 7223 y 787-754-7416 Fax 787-767-8597
E-mail: prnewbornscreeningprogram.rcm@upr.edu
- Clínica Multidisciplinaria de HPS, Servicio de Hematología, Hospital Pediátrico Universitario Torre A Centro Médico, Río Piedras. Tel: (787) 474-0333 extensión: 7015 y (787) 777-3201 extensión: 7015
Fax: 787-756-8907
E-mail: hematologiahopu@gmail.com
- HPS Hermansky-Pudlak Network Inc. One South Road, Oyster Bay NY 11771. Tel: 1 (800) 789-9477
Fax: 516-624-0649 Sra. Hilda Cardona (directora de Puerto Rico) E-mail: cardhilda@gmail.com



Fecha de revisión: agosto 2021

Referencias:

- Jiménez, E.M. (2013). *¿Que es el albinismo?*. American Academy of Ophthalmology. <https://www.aaopt.org/salud-ocular/enfermedades/albinismo>
- Mayo Clinic. (2018). *Albinismo*. <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/albinism/symptoms-causes/syc-20369184>
- National Organization for Albinism and Hypopigmentation (NOAH). (s.f.). *¿Que es el albinismo?*. <https://www.albinism.org/information-bulletins/>
- Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos-Departamento de Salud de Puerto Rico. (2017). *Vigilancia de Defectos Congénitos en Puerto Rico: Informe Anual 2017*. https://www.estadisticas.pr/files/Inventario/publicaciones/Informe_2017_Defectos%20Congenitos.pdf

Este material es exclusivamente para fines informativos, no debe utilizarse para el diagnóstico o tratamiento de ninguna condición médica. Esta publicación fue subvencionada por el Acuerdo de Colaboración #5NU50DD004945-03-00 de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC). Su contenido es responsabilidad única de los autores y no representa necesariamente la visión de los CDC.