

Síndrome de Hermansky-Pudlak

El Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) es un tipo de albinismo que incluye síntomas relacionados con la sangre y los pulmones. HPS también puede incluir enfermedades inflamatorias de los intestinos ó de los riñones. Estos problemas varían en intensidad de persona a persona. Como a los profesionales de la salud se les hace difícil reconocer HPS con exámenes normales de sangre, es importante promover el conocimiento sobre este síndrome.

Aunque HPS ha sido estudiado con mas frecuencia entre los Puerto Riqueños, el síndrome puede ocurrir en todo el mundo. Fue reconocido primero entre dos individuos Checoslovacos en 1959. Cualquier niño con albinismo que fácilmente muestra moretones, sangra inusualmente de la nariz o muestra diarrea con sangre se debe sospechar que pueda tener HPS.

El color de la piel y cabello varían en HPS y se pueden parecer a cualquier tipo de albinismo. Algunos con HPS pueden tener piel blanca ó color crema como en el albinismo Tipo 1. Otros pueden tener pecas y pelo amarillo ó café claro. Pocos con HPS pueden tener cabello café oscuro y piel con pigmento claro como si tuvieran albinismo ocular.

El color de ojos varía de café a azul. Los problemas oculares son similares a los que tienen otros tipos de albinismo:

- Nistagmus - movimiento de los ojos involuntario de lado a lado,
- Estrabismo - ojos cruzados ú ojos apartados,
- Sensibilidad al resplandor,
- Agudeza visual reducida - 20/60 a 20/400.

Problemas Sanguíneos

Los problemas de HPS resultan de un mal funcionamiento de las plaquetas sanguíneas. Estas son las células pequeñas que se juntan y tapan los canales que contienen sangre y que son dañados en cortaduras, raspaduras, y moretones. Las plaquetas sanguíneas carecen de cuerpos gruesos. Esto es lo que se necesita para que las plaquetas sanguíneas se queden juntas y contengan las sustancias químicas necesarias.

La tendencia de HPS para sangrar no es grande y moretones que aparecen fácilmente ó sangrados de la nariz quizás no significa que es HPS. A veces la pérdida de sangre es severa como la de una operación ó en un parto. El uso de aspirinas o sustancias con aspirinas puede empeorar el problema.

Los exámenes usuales que usan los doctores para detectar problemas de coagulación normalmente mostrarán resultados normales de HPS. Estos exámenes que pueden ser normales incluyen tiempo protrombino (*prothrombin time - PT*), tiempo parcial tromboplastino (*partial thromboplastin time-PT*), y cuenta de plaquetas sanguíneas. Un

examen de pérdida de sangre puede tomar más tiempo pero usualmente sale normal.

Algunos individuos con HPS que tienen problemas severos sanguíneos también tienen pocas cantidades del factor von Willebrand, que hace que la sangre se coagule. Si el factor von Willebrand está bajo 70%, el riesgo de sangrar es alto. El factor von Willebrand puede ser medido con un examen de sangre.

El diagnóstico de HPS no es hecho en clínicas, hospitales, ó laboratorios usuales. En este examen las pruebas de sangre son examinadas bajo un microscopio de electrón. En HPS las plaquetas de sangre contienen muy pocas ó ninguna cantidad de cuerpos densos. Para saber como se lleva a cabo este examen, contacte a la *Red de HPS (HPS Network)* véase abajo.

Enfermedad de los Pulmones

HPS también incluye enfermedades de los pulmones. Muchos con HPS tienen fibrosis pulmonaria. Esto significa que cicatrices aparecen en el tejido de los pulmones, y restringen la inflación de los pulmones. Los problemas de los pulmones se empeoran con el tiempo. La Espirometría, que significa la cantidad de aire medida cuando una persona sopla en una máquina, puede mostrar un problema en los pulmones antes que aparezca en exámenes de rayos-X del pecho.

Enfermedad Inflamatoria de los Intestinos

Otro problemas del Síndrome de Hermansky-Pudlak es la inflamación de los intestinos, que puede causar diarrea con sangre ó dolores abdominales. Los problemas de los intestinos en HPS son similares a los de la enfermedad crónica llamada “Enfermedad de Chron” (*Crohn's disease*). Pero los

tratamientos para *Crohn's disease* no sirven para esta enfermedad. En algunos casos la pérdida de sangre es tan severa que hasta se necesita transfusiones de sangre ó cirugía.

La causa de estos problemas pulmonares e intestinales parece venir de un “*ceroid*” ó material amarillo que se encuentra en muchas personas con HPS. Todavía no se ha encontrado la causa exacta de este material. Nuevos descubrimientos han identificado un gen para HPS en el cromosoma número 10, pero no todos con HPS tienen este gen. El gen parece controlar la producción de sustancias químicas de proteínas que se encuentran en las membranas de paquetes pequeños dentro de las células. Entre estos paquetes están las lisosomas que trabajan para limpiar las células que se envejecen.

La Severidad Varía

Uno de los aspectos más difíciles de HPS es que su camino es imprevisible. La seriedad de los problemas sanguíneos varía mucho en HPS, desde moretones chicos hasta hemorragias serias que amenazan la vida. Algunos niños han tenido operaciones como el de reemplazar los tubos auditivos que han resultado en problemas sanguíneos. La enfermedad de los intestinos usualmente no se desarrolla hasta la adolescencia, aunque en casos severos puede aparecer en infantes. La enfermedad de pulmones no se desarrolla hasta que la persona llega a ser adulta.

Como su seriedad y síntomas varían tanto, y como es una enfermedad que muchos doctores ni la conocen, las personas con albinismo necesitan saber sobre HPS. Los niños con albinismo no deben tomar aspirinas. Es importante informarles sobre este síndrome a los profesionales de salud y decirles si su niño muestra señales como el de moretones ó

si va a sostener una operación en la cual estará bajo gran riesgo de pérdida de sangre.

Para comunicarse con familias con el Síndrome de Hermansky-Pudlak:

Donna Appell, RN, President
The HPS Network
1 South Road,
Oyster Bay, NY 11771-1905
Telephone: 516 922-3440
800 789-HPS (800 789-9477)
Fax: 516 922-4022
E-mail: hps@albinism.org
Internet: <http://www.medhelp.org/web/hpsn.htm>

Artículos en Inglés para Profesionales

Schinella RA, Greco MA, Colbert BL, Denmark WL, Cox RP: *El Síndrome de Hermansky-Pudlak con Colitis Granulomatosa (Hermansky-Pudlak syndrome with granulomatous colitis)*. Ann Int Med 1980, 92:20-3.

Mahadeo R, Markowitz J, Fisher S, Daum F: *Síndrome de Hermansky-Pudlak con Colitis Granulomatosa en Niños, (Hermansky-Pudlak syndrome with granulomatous colitis in children)*. J Peds 1991, 904-906.

King RA, Hearing VJ, Creel DJ, Oetting WS: *Albinismo, (Albinism)* 4353-4393, en Scriver, Charles R et al, *Las Bases Metabólicas*

y Moleculares de Enfermedades Heredadas (The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease), 7th ed., McGraw Hill Inc. Health Professions Division, New York 1995. Este libro está disponible en la mayoría de bibliotecas medicas.

Reportajes al día técnicos son disponibles por medio del internet de *Online Mendelian Inheritance in Man*, dirección: www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomin.html

—1992, Susan Edmonds, OD, Clínico Director, Bajo Visión Servicio, Voluntadesas Ojo Hospital, Philadelphia, Pennsylvania

—1998, Repasaron por el NOAH Albinismo Conciencia Comisión: James Haefemeyer, MD, MS, Asiento de Juez, NOAH Embarcar de Científico Advisors; Janice Knuth, MSW, ACSW, LSW, Presidenta de NOAH, 1982 - 1993; Charla McMillan, MS, Presidenta de NOAH, 1996 -2000; Michael McGowan, Segundo Vicepresidente de NOAH,1998.

—Fondos para la original traducción de este boletín en español fueron proveidos por la Brenda Premo y Fiesta Educativa de California.

© National Organization for Albinism and Hypopigmentation

PO Box 959, East Hampstead, NH 03826-0959, USA

Teléfono: 603 887-2310 / 800 473-2310 Fax: 603 887-2310

Internet: <http://www.albinism.org> E-mail: info@albinism.org

