

Albinismo Ocular

El albinismo ocular es una condición heredada en la cual los ojos padecen del pigmento melanina, mientras que la piel y pelo tienen coloración normal ó casi normal.

La falta de pigmento en los ojos causa varios problemas:

- Agudeza visual reducida desde 20/60 a 20/400 y a veces tan buena como de 20/25 en el caso de Afro-Americanos.
- Nistagmus - movimiento irregular y rápido de lado a lado de los ojos.
- Estrabismo - descontrol de los músculos de los ojos (ojos cruzados ó sin coordinación).
- Sensibilidad a brillos de luces fuertes ó al resplandor .

La agudeza visual reducida puede resultar en dificultades en la escuela , como la inhabilidad para leer lo que está escrito en el pizarrón (excepto cuando se esta muy cerca), y dificultad en los deportes. También puede impedir la habilidad de conducir.

Con el albinismo ocular el color del iris puede variar de azul a verde ó hasta café y a veces se oscurece con el tiempo. Sin embargo

cuando un doctor examina los ojos por medio de enfocar una luz de un ojo a otro, la luz resplandece tras el iris por la falta de pigmentación. Puede haber lugares en el iris que contienen muy poco pigmento.

La fóvea, ó área de la retina que da agudeza visual, es el problema central en el albinismo ocular. Con albinismo ocular, la fóvea no se desarrolla completamente por la falta del pigmento melanina que es necesario para que los ojos del bebé se desarrolle normalmente antes de nacer. Por esta razón, el ojo no puede procesar imágenes agudas de luz. Como la fóvea no se ha desarrollado totalmente, es imposible corregir la visión completamente con lentes.

Otro defecto en el albinismo ocular es que los nervios que se tienen detrás del ojo hasta el cerebro no siguen la ruta usual. En un ojo normal, las fibras de los nervios van a los dos lados del cerebro, por el mismo lado del ojo y hasta el otro lado del otro ojo. En un ojo con albinismo ocular, mas nervios cruzan el ojo hasta el otro ojo al otro lado del cerebro. Un examen llamado el potencial evocado visual (*visually evoked potential*) que es como un EEG o examen de olas del cerebro puede mostrar esta diferencia. Estos

problemas son muy similares a los del albinismo oculacutaneo (albinismo que envuelve la piel y el pelo, así como el ojo).

En la mayoría de los casos, el albinismo ocular viene del gen que se encuentra en la cromosoma X. Este tipo de albinismo ocular, ocurre exclusivamente en varones. La madre que tiene este gen se lo pasa a su hijo varón. Cada vez que una madre que lleva este gene da a luz, hay una probabilidad de 50% que su hijo tenga albinismo ocular. Madres que llevan este gen pueden tener pigmentación coloreada detrás del ojo, pero no tienen el síndrome total que las calificaría con albinismo ocular porque ven normal. Un oftalmólogo puede identificar esta coloración de pigmentación en una mujer en 80% de los casos. El albinismo ocular que viene de la cromosoma X también se conoce como albinismo ocular *Nettleship-Falls*.

Un tipo de albinismo ocular menos común muestra un patrón de herencia llamado recesivo autosomal. Con este tipo de herencia, los dos padres del niño tienen que tener este gen. Varones y hembras son afectados igualmente. Si los dos padres tienen este gen, existe una posibilidad de 25% que nazca un bebé con albinismo ocular. Estudios recientes muestran que el albinismo ocular recesivo autosomal es una variación del albinismo oculacutaneo. El color del pelo y de la piel pueden ser más claros que el de los familiares. Este tipo de albinismo puede ser una variación del albinismo relacionado con la tiroxinas (tipo 1) o el gen P (tipo 2) de albinismo

oculacutaneo (vea el boletín informativo de NOAH titulado, “¿Que es el Albinismo?”

Tomando el Examen para el Gen del Albinismo

Los investigadores científicos han identificado algunos, pero no todos los defectos en los genes relacionados con el albinismo ocular. Por esta razón, no podemos confiarnos de los exámenes de sangre y debemos recibir una asesoría genética. La mayoría del tiempo un oftalmólogo puede identificar el gen que se junta con la cromosoma X por medio de revisar manchas de diferentes colores en los pigmentos en las retinas de los ojos. Si estas manchas coloreadas no están presentes, los laboratorios científicos pueden examinar un bulbo de pelo o una biopsia del niño. Esta mostrará pigmentos en la cromosoma X en cantidades aumentadas pero no albinismo ocular recesivo autosomal.

Los que tienen preguntas sobre su propia situación y herencia de albinismo ocular, debe hablar con un consejero genético. Muchos padres con un hijo que padece de albinismo deciden tener más hijos. Estos padres han encontrado que sus hijos pueden funcionar bien, con servicio y apoyo apropiado, a pesar de sus discapacidades visuales.

Tratamiento

El tratamiento del albinismo ocular incluye el uso de ayudas visuales y cambios en el ambiente para expandir los límites de su

visión. A veces, una cirugía para estrabismo es de gran ayuda, pero usualmente no resultará en coordinación aguda total de los ojos. Sin embargo, una cirugía sí puede aumentar el campo de visión de los ojos cruzados, y hasta puede mejorar la apariencia e imagen y por lo tanto la autoestima del niño.

La clase de ayuda óptica para el niño y adulto es personal. A algunos niños les va bien con lentes regulares. Los lentes con telescopios montados pueden aumentar la visión no solo de cerca sino también de lejos para adultos y niños. También los lentes de contacto a veces proveen corrección adicional que los lentes regulares no permiten.

El ajuste emocional y social también es importante en el tratamiento de albinismo ocular. Frecuentemente, los padres de personas con albinismo ocular se sienten frustrados ó avergonzados por esta condición y tratan de rehusarse a admitirlo y pretenden que no existe. Esta negación puede resultar en una baja autoestima para la persona con albinismo junto con dificultades en relaciones con otros, y en el funcionamiento en el trabajo y escuela.

Es importante que el padre del niño con albinismo ocular aprenda lo más posible sobre esta condición y sobre la baja visión. Los padres deben ser francos y honestos con sus hijos, familiares, amigos, y otros con quien el niño con baja visión esté en contacto.

La participación en grupos de apoyo como el de NOAH y la Asociación Nacional de Padres de Hijos con Impedimentos Visuales (National Association of Parents of Visually Impaired - NAPVI) puede ayudarle a obtener información y apoyo emocional sobre esta condición. Estos grupos pueden ayudarle a no sentirse tan aislado, a aprender actitudes positivas, facultades de aceptación de otros con baja visión, y a recibir información sobre otros recursos.

NOAH le puede proveer información sobre ayudas visuales, asistencia a estudiantes con albinismo, y recursos para el apoyo social y emocional por medio de boletines informativos. Información mas técnica en inglés sobre el albinismo ocular se puede encontrar en:

-Lewen RM: *Albinismo Ocular (Ocular Albnism)*. Arch Ophthalmol 1988, 106:121-122. Este es un ensayo sobre el albinismo ocular heredado por la cromosoma X.

-King RA, Hearing VJ, Creel DJ, Oetting WS: *Albinismo*, 4353-4393, en Scriver, Charles R et al, *Las Bases Metabólicas y Moleculares de Enfermedades Hederadas (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 médicas.

Reportajes técnicos al día en inglés están disponibles por medio del *internet* de *Online Mendelian Inheritance in Man*, dirección: www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomin.html

— 1998, *James Haefemeyer, MD, MS, Asiento de Juez, NOAH Embarcar de Científico Advisors; y Richard King, MD, PhD, Director del Albinismo Internacional Centramos y Director del División de Genetics, Departamento de Medicina, Universidad de Minnesota*

— 1998, *Repasaron por el NOAH Albinismo Conciencia Comisión: 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