

## Que es el Albinismo?

La palabra “albinismo” se refiere a un grupo de condiciones heredadas. Las personas con albinismo tienen muy poco ó quizás no tengan pigmento en sus ojos, piel ó pelo. Han heredado genes que no producen las cantidades correctas de un pigmento llamado melanina.

Una de cada 17,000 personas en los Estados Unidos tiene algún tipo de albinismo. El albinismo afecta a personas de todas las razas. La mayoría de niños con albinismo tienen padres con pelo y ojos normales típicos de su raza. Muchas veces las personas no reconocen que tienen albinismo.

Un mito común del albinismo es que los afectados tienen ojos rojos. En realidad, hay diferentes tipos de albinismo, y la cantidad de pigmento en los ojos varía. Aunque hay algunos individuos con ojos rojizos o violetas, la mayoría tienen ojos azules. Algunos tienen ojos castaños ó cafés.

## Problemas Visuales

Las personas con albinismo siempre tienen problemas de visión y puede que tengan baja visión. Muchos son legalmente ciegos pero la mayoría usan su visión para leer y no usan el sistema Braille. Algunos tienen una visión lo bastante buena hasta para manejar un automóvil.

Los problemas de visión resultan de desarrollos anormales de la retina y patrones anormales de conexiones de nervios entre el ojo y el cerebro. Son estos problemas visuales los que definen el diagnóstico del albinismo. Por eso, el principal examen para ver si uno tiene albinismo es simplemente un examen de la vista.

## Tipos de Albinismo

Mientras que la mayoría de las personas con albinismo tienen piel y pelo muy claros, no todos son así. El albinismo oculocutáneo afecta los ojos, pelo y piel. El albinismo ocular afecta principalmente los ojos, mientras que la piel y el pelo pueden resultar ser un poco más claros que el resto de la familia.

A través de los años, los investigadores científicos han usado varios sistemas para clasificar el albinismo oculocutáneo. Generalmente, estos sistemas hacían contrastes entre tipos de albinismo en el cual encontraban muy poca pigmentación con tipos de albinismo que no tenían nada de pigmentación. En el albinismo con menor pigmentación, el pelo y la piel son de color blanco ó crema, y la visión está alrededor de 20/200. En los tipos de albinismo con un poco de pigmentación, el pelo aparece más amarillo o con tintes rojos, y la visión se corrige al grado de 20/60. En años tempranos llamaban a estas categorías de albinismo “completo” o “incompleto”. Después, los investigadores científicos usaron un examen en el cual arrancaban un pelo de la raíz, y veían si hacía pigmento en un tubo. Esto separaba “ty-neg” (no pigmento) de “ty-pos” (algo de pigmento). Con el tiempo, los estudios demostraron que este examen era inconsistente y no le agregaba información ya conocida al examen clínico del albinismo.

Estudios más recientes han usado un análisis de DNA (la sustancia química que da información genética) para llegar a un sistema de clasificación más confiable. El Albinismo Tipo 1 (también conocido por albinismo relacionado con la tiroxinasa) es el tipo que no tiene casi nada de pigmentación. El tipo 1 resulta de un defecto

## Tipos Comunes de Albinismo

	Tipo 1	Tipo 2	Ocular
Color de Pelo	Blanco	Blanco a amarillo ó más oscuro en personas de color	Normal ó un poco mas claro que lo esperado
Color de Piel	Rosada	Rosada. Puede broncearse en razas oscuras	Normal
Lunares Pigmentados ó pecas	Ausente	Presente	Presente
Color de Ojos	Violeta a azul	Azul, puede ser café en razas oscuras	Espacio normal
Agudeza Visual	20/200 a 20/400	20/60 a 20/400	20/50 a 20/400
Patrón de Herencia	Autosomal Recesivo	Autosomal Recesivo	X-linked ó autosomal recesivo

genético en una enzima llamada tiroxinasa (tyrosinase). Esta enzima le ayuda al cuerpo a cambiar el aminoácido tiroxina a pigmento. (Un aminoácido es un componente de proteína y viene de la proteína de la dieta). El Albinismo Tipo 2, el tipo con un poco de pigmento, resulta ser de un defecto en un gen diferente llamado el gen "P".

Investigadores científicos han identificado a muchos otros genes que causan tipos de albinismo. En el síndrome Hermansky-Pudlack, un tipo de albinismo, pueden existir problemas sanguíneos, junto con enfermedades de los pulmones y de la digestión. Hermansky-Pudlak es una forma menos común del albinismo, pero debería ser motivo de sospecha si su niño muestra moretones ó sangra anormalmente.

### Los Genes del Albinismo

Para casi todos los tipos de albinismo, los dos padres tienen que tener un gen para albinismo para tener un hijo con albinismo. Como el cuerpo tiene dos pares enteros de genes, una persona puede que se vea normal, pero puede contener los genes para el albinismo. Si una persona tiene un par de genes normales y un par de genes con albinismo, el ó

ella tienen la información genética suficiente para hacer pigmento normal. El gen del albinismo es "recesivo" y no resultará en una persona con albinismo a menos que los dos pares de genes contengan albinismo y no hay copia del gen que tiene pigmento normal.

Cuando los dos padres tienen el gen pero ninguno de los dos tienen albinismo, existe una probabilidad de 25% en cada embarazo de que el bebé nazca con albinismo. Este tipo de herencia se llama "herencia recesiva autosomal" (autosomal recessive inheritance.)

Cada padre de un niño con albinismo oculocutáneo tiene que tener el gen. El padre y la madre juntos tienen que tener el gen para albinismo. Para parejas que no han tenido un hijo con albinismo, no hay un examen fácil para determinar si una persona tiene el gen del albinismo ó no. Investigadores científicos han analizado el DNA de personas con albinismo y han encontrado cambios que causan albinismo, pero estos cambios no son siempre en el mismo lugar, ni para un cierto tipo de albinismo. Por eso, los exámenes del gen pueden ser inconclusos.

Si los padres han tenido un niño con albinismo antes, sí hay una manera de ver si en el siguiente embarazo el feto tendrá albinismo. El examen usa amniocentésis (poniendo una aguja en el útero y sacando líquido). Células en el líquido son examinadas para ver si tienen un gen de albinismo de cada padre.

Para información específica y exámenes genéticos, busque el consejo de un consejero genético calificado. Consejeros genéticos usualmente son asociados con universidades y hospitales de niños. La Sociedad Nacional de Consejeros Genéticos (National Society of Genetic Counselors) al 610 872-7608 en Philadelphia, USA, mantiene una lista.

Los que están considerando exámenes prenatales deben estar el tanto que las personas con albinismo pueden adaptarse bien y vivir vidas plenas y normales.

## Rehabilitación de la Visión

Las condiciones comunes en el albinismo incluyen:

- Nistagmus, movimiento irregular del ojo.
- Estrabismo, descontrol de los músculos de los ojos (“ojos cruzados” o sin coordinación).
- Sensibilidad a luces brillantes ó claras.

Las personas con albinismo pueden tener miopía (mala vista de lejos ó de cerca) y frecuentemente tienen astigmatismo (imágenes distorsionadas).

Estos problemas resultan de un desarrollo anormal del ojo porque no hay suficiente pigmento. La retina, la superficie dentro del ojo que recibe luz, no se desarrolla normalmente antes de nacer y en la infancia. Las señales del nervio de la retina al cerebro no siguen los caminos usuales. El iris, la parte de color en el centro del ojo, no tiene pigmento suficiente para protegerse de los rayos de luz que entran al ojo. (La luz normalmente entra al ojo por la pupila, la parte oscura del ojo, pero en personas con albinismo la luz puede pasar por la muralla del iris también.)

Los tratamientos del ojo son compuestos principalmente por rehabilitación visual. La cirugía para corregir el estrabismo puede mejorar la apariencia de los ojos. Sin embargo, como la cirugía no corrige las rutas erróneas de los nervios

desde el ojo al cerebro, no proveerá visión aguda binocular. La cirugía sí puede ayudar la visión al expandir el espacio visual (donde uno ve un punto fijo) para corregir la esotropía ú “ojos cruzados”.

Las personas con albinismo son sensibles al resplandor ó brillos, pero no prefieren estar en lo oscuro y necesitan luz para ver igual que todos los demás. Las gafas oscuras ó lentes de contacto de color ayudan en el exterior. Adentro, es importante prender luces detrás del hombro y no enfrente, para leer o trabajar.

Varios aparatos visuales ayudan a las personas con albinismo, y el tipo de aparato depende de como usará los ojos la persona al trabajar, haciendo pasatiempos, ó en otras actividades. Para algunas personas es suficiente usar bifocales que tienen un lente fuerte para leer, lentes para leer de prescripción, o lentes de contacto. Otras usan magnificadoras manuales o telescopios chicos especiales. Algunos usan biópticos, que son lentes que tienen un telescopio chico incluido para que puedan mirar por medio de los lentes o por el telescopio. Diseños nuevos de biópticos usan lentes chicos y más livianos. Algunos estados permiten el uso de telescopios biópticos para conducir. Véase también el boletín informativo de NOAH titulado “Ayudas para la Visión Corta”.

Oculistas ú oftalmólogos pueden recomendar varias ayudas ópticas. Clínicas deben proveer estas ayudas primero de prueba solamente, junto con instrucciones para usarlas. La Fundación Americana para Ciegos [American Foundation for the Blind] (800 AFB-LIND) tiene un directorio de clínicas para la visión corta.

## Problemas Médicos

En los Estados Unidos la mayoría de las personas con albinismo tienen expectativa de vida normales y tienen los mismos tipos de problemas que el resto de la población. Las vidas de las personas con el Síndrome Hermansky-Pudlak son más cortas debido a problemas de los pulmones u otros problemas. En países tropicales, los que no usan protección solar pueden desarrollar cánceres de piel serios. Si usan la cantidad de protección adecuada, como loción de SPF 20 ó más y vestimenta opaca, las personas con albinismo

pueden disfrutar de actividades afuera hasta durante el verano.

Las personas con albinismo tienen el riesgo de ser aislados porque el albinismo es frecuentemente malentendido. La estigmatización social puede ocurrir, especialmente dentro de comunidades de color donde la raza o paternidad de la persona con albinismo puede ser dudada. Las familias y las escuelas deben hacer el esfuerzo de no excluir a los niños con albinismo de las actividades de grupo. Véase también el boletín informativo de NOAH titulado “Aspectos Sociales y Emocionales del Albinismo”.

Contacto con otros que tienen albinismo o con personas que tiene albinismo en la familia es de gran ayuda. NOAH le puede proveer los nombres de contactos en muchas regiones del país.

## Otros Recursos

Un capítulo en inglés en un libro disponible en la mayoría de las bibliotecas medicas: King RA, Hearing VJ, Creel DJ, Oetting WS: Albinism, 4353-4393, in Scriver, Charles R et al, The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease, 7th ed., McGraw Hill, Inc., Health Professions Division, New York 1995.

Reportes al día técnicos sobre la herencia son accesibles por medio del Internet de Online Mendelian Inheritance in Man, dirección: [www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html](http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html)

NOAH (dirección y teléfono están al pie de la página) publica un boletín titulado NOAH News, de letra grande dos veces al año, y boletines informativos sobre el albinismo. NOAH también tiene un sitio en el Internet que incluye boletines publicados para el intercambio de información sobre el albinismo. La organización patrocina conferencias nacionales y regionales. Capítulos locales se reúnen en varias áreas de los Estados Unidos y Canadá. Fundada en 1982 en Philadelphia, NOAH es una organización compuesta enteramente de voluntarios. Los

objetivos de NOAH son de proveer información y apoyo a personas y familias con albinismo, promover educación pública y profesional sobre esta condición, y de estimular investigación científica y fondos que lleven a diagnósticos y tratamientos mejores. Comuníquese con NOAH para más información ó para hacerse miembro.

La Red de Hermansky-Pudlak, (Hermansky-Pudlak Network), One South Road, Oyster Bay, New York 11771-1905., (Teléfono: 800 789-9HPS, email: [hps@albinism.org](mailto:hps@albinism.org)) un afiliado de NOAH, provee información y apoyo para individuos y familias con HPS.

La Fundación Americana para Ciegos, (American Foundation for the Blind) 11 Penn Plaza, Suite 300, New York, NY 10001, (800 AFB-LIND, [www.afb.org](http://www.afb.org)), provee información sobre programas y clínicas para personas con visión deficiente por todos los Estados Unidos.

Organización Nacional Sobre el Albinismo y la Hipopigmentación  
PO Box 959 East Hampstead, NH 03826-0959  
Teléfono: 603 887-2310 or 800 473-2310  
Internet: <http://www.albinism.org>  
E-mail: [info@albinism.org](mailto:info@albinism.org)

— 1998, James Haefemeyer, MD, MS, Asiento de Juez, NOAH Embarcar de Científico Advisors

— 1998, Repasaron por Richard King, MD, PhD, Director del Albinismo Internacional Centramos, Director del División de Genetics, Departamento de Medicina, Universidad de Minnesota; por William Oetting, PhD, Acólito Profesor en el División de Genetics, Departamento de Medicina, Universidad de Minnesota; y por 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](mailto:info@albinism.org)