

El Albinismo. Condición genética de carácter hereditario

Albinism. Hereditary genetic coding

Esperanza Marín Rubio^A y Ana Belén Martín Gutiérrez^A

^A Diplomada Universitaria de Enfermería. Hospital de Riotinto (Huelva).

RESUMEN

El albinismo se trata de una enfermedad genética hereditaria, que se caracteriza por la ausencia total o parcial de pigmentación debido a un defecto en el gen que se encarga de la síntesis y distribución de la melanina.

La característica común son las alteraciones visuales. Aún no hay cura, pero hay tratamientos para aliviar sus síntomas y se usa un abordaje multidisciplinar para mejorar su calidad de vida. Como objetivo general se plantea actualizar el conocimiento sobre el albinismo y su evolución.

Se realiza una revisión narrativa de la literatura a través de Internet, haciendo búsquedas en diferentes bases de datos.

Las consultas dermatológicas y oftalmológicas son necesarias en los primeros años de vida tanto para corregir problemas refractivos como para informar a las familias. El concepto de albinismo como una condición genética cuyo único tratamiento es el sintomático y las medidas preventivas que se pueden adoptar podría cambiar en los próximos años debido a diferentes estudios que se están realizando en modelos animales.

PALABRAS CLAVE

albinismo, albinismo oculocutáneo, albinismo ocular, disminución melanina, mutación genética

ABSTRACT

Albinism is a hereditary genetic disease, characterized by the total or partial absence of pigmentation due to a defect in the gene that is responsible for the synthesis and distribution of melanin.

The common feature is visual disturbances. There is no cure yet, but there are treatments to alleviate your symptoms and a multidisciplinary approach is used to improve your quality of life. As a general objective, it is proposed to update the knowledge about albinism and how their clinical criteria have evolved.

A systematic review of the literature is carried out through the Internet, making several searches in different databases.

Dermatological and ophthalmological consultations are necessary in the first years of life both to correct refractive problems and to inform families. The concept of albinism as a genetic condition whose only treatment is symptomatic and the preventive measures that can be adopted could change in the coming years due to different studies that are being carried out in animal models.

KEYWORDS

albinism, oculocutaneous albinism, ocular albinism, melanin decrease, genetic mutation

INTRODUCCIÓN

El albinismo está englobado en el grupo de “enfermedades raras”, y se trata de una mutación genética hereditaria que afecta al modo en que el cuerpo produce o distribuye el pigmento (en este caso el material natural del cuerpo que produce color se llama melanina). Las personas con albinismo tienen una cantidad reducida de melanina (o ausencia de la misma) en los folículos pilosos, piel y ojos (iris y coroides), aunque también incluye algunas alteraciones de las vías del sistema nervioso central^{1,4}.

El albinismo tiene una incidencia mundial baja: una de cada 20.000 personas. Afecta del mismo modo a todas las razas.

Las personas albinas se caracterizan por tener el pelo blanco o ligeramente dorado, la piel muy pálida o con un tono rosado, y los ojos azul violeta o rojizos, aunque la coloración rojiza la podemos observar al incidir la luz sobre los ojos, ya que al no existir pigmentación se ven reflejados los vasos sanguíneos³.

Como objetivo general se plantea actualizar el conocimiento sobre el albinismo y su evolución.

DESARROLLO

Se realiza una revisión narrativa de la literatura a través de Internet, haciendo varias búsquedas en diferentes bases de datos, como Google académico, Medline, Dialnet y la Biblioteca Cochrane Library plus. Además de contar con la web de la asociación de ayuda a personas con albinismo (ALBA) y su versión adaptada a personas con albinismo. Desde el análisis de

la lectura de la bibliografía encontrada se expone las diferentes formas de presentarse el albinismo.

Albinismo ocular (AO), ocular albinism (OA), el cual afecta principalmente a los ojos, mientras que la piel y el cabello son de color normal o casi normal. Éste está ligado al cromosoma X. Dado que los hombres solamente tienen una copia del cromosoma X (son XY), mientras que las mujeres tienen dos (son XX) bastará con que hereden esa copia anómala del gen en un solo cromosoma para manifestar el albinismo. Por eso el albinismo ocular es mucho más frecuente en hombres que en mujeres. Sin embargo, a parte de esta forma de albinismo ocular, ligada al cromosoma X, también se ha descrito una variante de albinismo ocular con herencia autosómica recesiva (AROA en inglés)^{7,8}.

Albinismo oculocutáneo (AOC) ooculocutaneous albinism (OCA). Es la forma más común de presentación del albinismo, el cual engloba un grupo de condiciones genéticas que comparten unas características fenotípicas comunes y se deben a errores en la síntesis de melanina. Como su nombre indica, los efectos más importantes se producen en los ojos y en la piel (también el cabello). Las manifestaciones en la piel son más heterogéneas y su gravedad varía en función del subtipo. Hasta el momento se identifican cuatro tipos: AOC1 subtipos A y B, AOC2, AOC3 y AOC 4. El AOC1A es el más severo. El albinismo oculocutáneo puede afectar a personas de todas las etnias y su prevalencia en el mundo es de 1: 17. 000, es el más frecuente y hay dilución de las cantidades normales de pigmento de la piel, pelo y ojos. Los cuatro tipos de albinismo oculocutáneo resultan por mutación de un solo gen: TYR, OCA2, MATP y TYRP1, que ocasiona la disrupción en la habilidad de las células para producir melanina^{1,4,5,7}.

Se han identificado otros subtipos como el OCA5 (sólo se conoce el caso de una familia pakistani), el OCA6 (una familia china y un hombre al este de la India) y OCA 7 (una familia de las islas Faroes)⁶.

Todos los tipos de AOC son autosómicos recesivos, para manifestarse el albinismo se requiere que se hereden de ambos progenitores copias anómalas del mismo gen. Esto puede ocurrir si tanto la madre como el padre tienen una copia correcta y otra anómala del gen. Solo con una de las dos copias correctas del gen basta habitualmente para realizar las funciones celulares características de la pigmentación, por ello una persona puede ser portadora (heterocigota) de una copia anómala y no manifestarlo (no presentar albinismo). Seguidamente, dado que solamente se hereda una de las dos copias de cada gen de cada progenitor, la probabilidad de que, por azar, coincidan en una misma persona, en un hijo de ambos, las dos copias anómalas (una heredada del padre y otra de la madre) es del 25% en cada embarazo, 1 de cada 4 ocasiones. Sin embargo, aun sin ser una persona con albinismo aproximadamente tendrá el doble de probabilidad de haber heredado alguna copia anómala de alguno de sus padres (de ser portador) que de haber heredado ambas copias correctas del gen (hecho que ocurrirá, como el albinismo, con una probabilidad del 25%, en cada embarazo, es decir, nuevamente en 1 de cada 4 ocasiones), además, los hijos de nuestro individuo afecto, van a ser portadores obligados de esta enfermedad^{7,8}.

En ambos, OA y OCA, siempre hay nistagmo y transparencia del iris y la agudeza visual es anormal, algunas veces con gravedad suficiente para producir considerable deterioro visual. Existen

además síndromes relacionados como el de Hermansky-Pudlak (se caracteriza por una afectación multi-sistémica que cursa con AO, problemas hemorrágicos (diátesis hemorrágicas) y en ocasiones inmunodeficiencia, fibrosis pulmonar intersticial y colitis granulomatosa, que evolucionan con el paso del tiempo. Otro síndrome es el de Chediak-Higasi (se caracteriza por AO, las infecciones bacterianas de repetición, alteraciones de la coagulación y deterioro neurológico en fases más avanzadas (neuropatía central y periférica, pérdida de sensibilidad, debilidad muscular, parkinsonismo, ataxia cerebelosa y alteraciones cognitivas).

Síndrome de Griselli-Prunieras, al igual que los anteriores, es una enfermedad rara que presenta una herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por presentar un AO parcial, con hipo-pigmentación en piel y pelo. Otros, con mucha menos prevalencia, serían el Síndrome de PraderWilli, el Síndrome de Angelman y el síndrome de Waardenburg tipo 2^{1,4,6,7}.

Etiología

Es una mutación genética que suele pasarse de padres a hijos. Esta mutación altera la producción de melanina que es el pigmento que nos protege de los rayos UV tanto la piel como la retina (es el tejido sensible a la luz que protege la parte posterior del ojo y a las fibras del nervio óptico que transmite la imagen al cerebro)¹.

En cuanto a la etiología se debe a diferentes mutaciones en genes relacionados con "the melanogenesis pathway"³ y que dan como resultado, entre otras, la ausencia de la actividad de la tirosinasa, enzima que contiene cobre y cataliza la oxidación de tirosina a dopamina y la deshidrogenación subsiguiente de la dopamina a dopamina-quinona. Es, por lo tanto, una enfermedad con heterogeneidad genética con unos 11 genes responsables⁴.

Sintomatología

Los problemas oculares son los primeros, ya que no siempre piel o pelo se ven con ausencia de melanina. Algunos síntomas incluyen:

- Agudeza visual disminuida. Si bien, se ha visto que algunos individuos mejoran su agudeza visual con el tiempo, no hay ningún estudio que confirme la frecuencia y el grado de mejoría de la misma, pudiendo deberse simplemente, a una mayor maduración del niño. La agudeza visual es la capacidad de nuestra visión para detectar o identificar objetos y percibirlos como distintos en unas buenas condiciones de iluminación. Las personas con albinismo generalmente tienen una agudeza visual muy limitada, habitualmente inferior al 10 o al 20% (también denominado a veces como 0, 1 a 0, 2). Una agudeza visual del 10% (0, 1) quiere decir que una persona con albinismo ve a 6 metros lo que una persona sin albinismo vería con similar nitidez desde 60 metros.
- El Nistagmo o movimiento involuntario y rápido de los ojos. Suele ser el primer motivo de diagnóstico del albinismo, es una alteración neurológica y aún es motivo de investigación su origen en relación al albinismo, aunque todo apunta a la falta de fovea (sostienen la teoría que el cerebro "no sabe" que falta la fovea y se mueve constantemente de ángulo para enfocar y encontrar imágenes nítidas). Generalmente se evidencia entre las 3 y las 12 semanas de vida.

- Estrabismo.
- Fotofobia (sensibilidad a la luz brillante), ya que el iris es casi transparente y no filtra la luz, generando un deslumbramiento permanente.
- Errores de refracción, como la hipermetropía (3% de prevalencia), miopía, 24%) y astigmatismo(73%).
- Visión monocular (dependiendo de la visión en un solo ojo, lo que provoca una visión carente de “profundidad” o “tridimensional”, lo que afecta también en el movimiento al no distinguir bien tu entorno).
- Hipoplasia foveal, una condición en la cual la retina (el tejido sensible a la luz en la parte posterior del ojo) no se desarrolla normalmente antes del nacimiento y durante la infancia, eso hace que no puedan “enfocar” los objetos, ni tener una percepción tridimensional de ellos (por ejemplo, los albinos son incapaces de distinguir distancias o tamaños).
- Problema del nervio óptico debido a que las señales enviadas desde la retina no utilizan las rutas nerviosas habituales.
- Problema del iris debido a que la zona coloreada en el centro del ojo no tiene suficiente pigmento para filtrar la luz difusa que entra en el ojo (llamado transiluminación del iris).

Las personas con albinismo pueden tener una visión que varía de normal a gravemente impedida. La visión de cerca suele ser mejor que la de lejos. Por lo general, a menor cantidad de pigmento, peor visión^{1,2,5,7,8}.

Otro síntoma es el que genera la falta de pigmentación en la piel, al carecer de esa protección la radiación solar incide sobre las células de la piel provocando mutaciones. Puede acabar provocando paquidermia (piel engrosada y áspera), queratosis solar (lesiones consideradas como premalignas), quemaduras o ampollas, y cáncer (más raros en la sociedad accidental pero muy frecuentes en el tercer mundo por la falta de recursos como cremas o sombreros). Existen dos tipos de cáncer de piel muy agresivos: el carcinoma de células escamosas y el carcinoma de células basales; son locales y mediante cirugía se pueden extirpar, el problema llega cuando en la zona no se tienen hospitales con los medios adecuados y se puede acabar convirtiendo en una metástasis (la esperanza de vida por ejemplo de una persona africana albina que reside allí es de 40 años)^{2,7}.

Diagnóstico

Para diagnosticar albinismo, un oftalmólogo lleva a cabo un examen completo de la visión. El médico examinará los ojos buscando condiciones como el nistagmo, el estrabismo y la fotofobia. Cualquiera de estas condiciones por sí sola no representa necesariamente un signo de albinismo. El oftalmólogo también examinará la retina para ver si se ha desarrollado con normalidad y una evaluación genética junto con la investigación de la historia familiar^{1,3}.

Tratamiento

El albinismo como tal, no puede ser tratado, las medidas a tomar serán para un alivio sintomático. Sin embargo, es importante saber qué condiciones de albinismo responden a un tratamiento, y cuáles no.

Por ejemplo, el estrabismo puede ser tratado con anteojos o cirugía. Unos anteojos con filtros, también pueden ayudar a mejorar la visión y a reducir la sensibilidad a la luz. Concomitante con el uso de filtros, la reducción de la fotofobia en ambientes interiores se puede lograr al controlar las condi-

ciones de iluminación e indicando la ubicación preferencial de los estudiantes en el salón de clases y de los adultos en el puesto de trabajo. Los pacientes deben ser evaluados por baja visión y tenerse en cuenta sus necesidades y expectativas para la adaptación profesional de ayudas para visión próxima (magnificadores, gafas de lectura, magnificadores de mano, de apoyo y microscopios); visión lejana (telescopios y biópticos) y la indicación de ayudas de tipo electrónico como el circuito cerrado de televisión, computadores y software entre otros. También se pueden recomendar elementos para aumentar el contraste: marcadores negros de punta gruesa y papel pautado, así como un tamaño de impreso adecuado cuando estamos ante niños en edad escolar. El manejo a nivel visual para los pacientes albinos implica la adecuada corrección de errores refractivos a través de anteojos o lentes de contacto, la disminución de la fotofobia y deslumbramiento a través de lentes foto cromáticos, filtros y el control de la iluminación en ambientes interiores, la valoración por baja visión y la adaptación profesional de ayudas teniendo en cuenta las necesidades y expectativas del paciente⁵.

El manejo de los pacientes que padecen albinismo oculocutáneo precisa de un equipo multidisciplinar que incluye pediatras (que van a ser los primeros en sospecharlo), médicos genetistas, dermatólogos (seguimiento anual o bianual para valorar la presencia de lesiones cutáneas, lesiones precancerosas o cancerosas), optómetras y oftalmólogos entre otros.

El manejo temprano de las alteraciones visuales relacionadas con el albinismo oculocutáneo impacta positivamente en el desarrollo de autonomía personal, familiar, escolar y social de estos pacientes y por ende en su calidad de vida.

También es importante la ayuda psicológica tanto para el propio individuo como para los familiares, de lo que se encargan en gran medida las asociaciones de albinos, que además promueven distintas campañas de concienciación para el resto de la sociedad. Es importante promover estas campañas en las regiones en las que los albinos son perseguidos^{2,8}.

Con respecto a la piel, es importante prevenir quemaduras y exposición al sol con cremas fotoprotectores de factor 50 y cubriendo el cuerpo de forma casi completa (pamelas, sombreros, vestidos o pantalones largos, mangas largas y haciendo usos de la sombra el máximo tiempo posible). Se debe tener en cuenta el clima, el entorno y las horas de máxima exposición solar. Al carecer de esta exposición al sol, las personas con albinismo pueden desarrollar déficits de vitamina D que son fácilmente solucionables mediante la toma de gotas, ampollas o cápsulas, siempre tras consultar con el médico. La administración de vitamina D en gotas es frecuente en niños de corta edad (<6 meses), siguiendo el consejo del médico, pues los bebés no deben exponerse nunca al sol, sean niños con albinismo o no. En niños con factores adicionales de riesgo, como los niños con albinismo, quienes a lo largo de su vida se protegerán de forma estricta del sol, se puede mantener la suplementación de vitamina D durante años^{1,2,8}.

El grupo de Lluís Montoliú, que trabaja en el Centro Nacional de Biotecnología (CSIC), ha conseguido demostrar que la causa de los defectos visuales no es el déficit de melanina, sino de uno de sus precursores, la L-DOPA¹⁰. La administración de este precursor durante el desarrollo embrionario en el momento adecuado (en roedores), no se desarrollan los defectos visuales comunes al albinismo, incluso en ausencia de pigmentación.

Paralelamente se siguen realizando terapias experimentales y estudios en Estados Unidos y Japón. Además, existe la posibilidad de realizar un diagnóstico genético preimplantacional, que permite la selección de embriones y utilizarlos en la reproducción asistida⁸.

CONCLUSIONES

A diferencia de la imagen que la mayoría de la sociedad tiene sobre los albinos, en la que destacan los hallazgos dermatológicos, los problemas oftalmológicos son los más limitantes y los que más alteran la funcionalidad de estas personas en la sociedad europea, sin embargo, en los albinos africanos los verdaderos problemas son los dermatológicos.

La sospecha y diagnóstico precoces son muy importantes para adoptar las medidas necesarias lo antes posible y así evitar una mayor pérdida de la agudeza visual.

Las consultas dermatológicas y oftalmológicas son necesarias en los primeros años de vida tanto para corregir problemas refractivos como para informar a las familias y educarlas en todas las medidas preventivas que deben adoptar, así como el seguimiento necesario.

El concepto de albinismo como una condición genética cuyo único tratamiento es el sintomático y las medidas preventivas que se pueden adoptar podría cambiar en los próximos años

debido a diferentes estudios que se están realizando en modelos animales (sobre todo roedores), lo que podría modificar considerablemente el abordaje de esta condición.

Las asociaciones de pacientes y familiares han demostrado ser de gran ayuda para los enfermos como para los familiares y su entorno más cercano. Disponen de profesionales que brindan recursos y asesoran en medidas preventivas y psicológicas.

También es necesario actuar en etapas tempranas para estimular la visión en niños con visión reducida. En España la Organización Nacional de Ciegos Españoles (Once) se ocupa de estas personas con motivo de su discapacidad visual.

Es conveniente disponer de medidas dentro de las aulas para que estos niños con albinismo puedan desarrollarse adecuadamente, mediante la colaboración de todas las partes implicadas en la docencia, especialmente en relación a la iluminación y capacidad visual (ayudas ópticas) como distanciamiento hasta las ventanas, pizarra, etc. Existe una guía de la asociación Alba para los colegios en la que se explican las estrategias, metodologías y ayudas necesarias para optimizar el desarrollo integral y armónico en las aulas^{1,2,8}.

Conocer mejor la enfermedad de albinismo puede proporcionar a la Enfermería unos fundamentos más sólidos que ayuden a dispensar unos cuidados de calidad en general y especialmente en la asistencia en centros escolares.

BIBLIOGRAFÍA

- Porter D. ¿Qué es el albinismo? Academia Americana de Oftalmología. Abr 2018. Disponible en: <https://www.aao.org/eye-health/diseases/what-is-albinism>. [Acceso 05/03/2020].
- Montoliu L. ¿Qué sabemos del Albinismo? Editorial Consejo Superior de Investigaciones Científicas (Csic). Madrid. 2019.
- Asociación de ayuda a personas con albinismo (ALBA). Disponible en: www.albinismo.es [Acceso 05/03/2020].
- Mingarro MM, Ejarque I, Sorlí JV. Un paciente con albinismo. *RevClínMedFam* 2013; 6 (2): 112-114. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4321/S1699-695X2013000200007>.
- Molina Montoya NP. Albinismo oculocutáneo: alteraciones visuales, oculares y manejo opto métrico. *Revista Investigaciones Andina*. 2015; 13(23): 324-337. Disponible en: <https://doi.org/10.33132/01248146.269>.
- Federico JR, Krishnamurthy K. Albinism. In: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/nbk19018/>. [Acceso 10/03/2020].
- Basterrechea H. El Albinismo: etiología y tipos. Nuevas perspectivas terapéuticas. Trabajo fin de grado Santander. Universidad de Cantabria. Junio 2019. Disponible en: <https://repositorio.unican.es/xmlui/handle/10902/16548>. [Acceso 10/03/2020].
- Montoliu L, Yturralde A. ¿Qué es el albinismo? Editorial: Asociación de ayuda a personas con albinismo (ALBA). Disponible en: www.albinismo.es [Acceso 05/03/2020].

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Marín Rubio E, Martín Gutiérrez AB. El Albinismo. Codición genética de carácter hereditario. *Hygia de Enfermería*. 2022; 39(1): 15-18