

La misión de NOAH es la de actuar como un medio que brinda información precisa y certera acerca de todos los aspectos de la vida con albinismo, y también proveer un lugar en el cual las personas con albinismo y sus familias en los Estados Unidos y Canadá puedan encontrar aceptación, apoyo y camaradería.

**Boletín informativo**

**¿Qué es el albinismo?**

El albinismo es una condición genéticamente heredada que reduce la cantidad de pigmento de melanina que se forma en la **piel, el cabello y/o los ojos**. El albinismo ocurre en todos los grupos raciales y étnicos alrededor del mundo. En los EE. UU., aproximadamente una de cada 18,000 a 20,000 personas tiene algún tipo de albinismo. En otras partes del mundo, la ocurrencia puede ser tan alta como de uno de cada 3,000. La mayoría de los niños con albinismo nacen de padres que tienen cabello y color de ojos normales para su etnia.

Un mito común es que las personas con albinismo tienen los ojos rojos. A pesar de que las condiciones de luz pueden permitir que se observen los vasos sanguíneos en la parte posterior del ojo, lo que puede causar que los ojos luzcan rojizos o violeta, la mayoría de personas con albinismo tiene ojos azules, y algunos, ojos color castaño o marrón. Hay diferentes tipos de albinismo y la cantidad de pigmento en los ojos varía; sin embargo, hay problemas en la visión relacionados con el albinismo.

**Problemas en la visión**

Las personas con albinismo tienen problemas en la visión que no son corregibles con anteojos, y muchos tienen una visión baja. Los problemas de visión se deben al desarrollo anormal de la retina y los patrones anormales de las conexiones nerviosas entre el ojo y el cerebro. La presencia de estos problemas oculares define el diagnóstico de albinismo.

El grado de discapacidad varía con los diferentes tipos de albinismo. A pesar de que las personas con albinismo pueden ser consideradas “legalmente ciegas” con una agudeza visual corregida de 20/200 o peor, la mayoría aprende a usar su visión en una variedad de formas y son capaces de realizar innumerables actividades tales como leer, montar una bicicleta o pescar. Algunas tienen suficiente visión como para conducir un auto.

**Consideraciones dermatológicas**

Ya que la mayoría de personas con albinismo tienen tez clara, es importante que eviten el daño solar en la piel y los ojos tomando precauciones tales como untarse protector solar o bloqueador, sombreros, lentes oscuros y prendas de vestir que protejan del sol.

**Tipos de albinismo**

A pesar de que la mayoría de personas con albinismo tienen piel y cabello muy claro, los niveles de pigmentación pueden variar dependiendo del tipo de albinismo de cada uno. El albinismo oculocutáneo (OCA, por sus siglas en inglés) afecta a los ojos, el cabello y la piel.

El albinismo ocular (OA, por sus siglas en inglés), que es mucho menos común, afecta solo los ojos, mientras que la piel y el cabello pueden parecer similar o ligeramente más claro que el del resto de la familia.

Con el pasar de los años, los investigadores han utilizado varios sistemas para clasificar el albinismo oculocutáneo. En general, estos sistemas contrastaron los tipos de albinismo que casi no tienen pigmentación con los tipos que tienen una ligera pigmentación. En los tipos menos pigmentados de albinismo, el cabello y la piel son de color crema y la visión normalmente oscila en el rango de 20/200. En los tipos con una ligera pigmentación, el cabello aparece más amarillo o tiene un matiz rojizo, y la visión puede ser mejor.

Investigaciones recientes han usado análisis de ADN, el químico que codifica la información genética, para llegar a un sistema de clasificación más precisa para el albinismo. **Ahora se reconocen siete formas de albinismo oculocutáneo: OCA1, OCA2, OCA3, OCA4, OCA5, OCA6 y OCA7**. Algunas se dividen más en subtipos.

• El **OCA1**, o el albinismo relacionado con la tirosinasa, proviene de un defecto genético en una enzima llamada tirosinasa. Esta enzima ayuda al cuerpo a cambiar el aminoácido tirosina en pigmento. (Un aminoácido es “el elemento básico” de las proteínas.) Hay dos subtipos de OCA1. En la OCA1A, la enzima está inactiva y no se produce melanina, lo que conduce a tener cabello blanco y piel muy clara. En la OCA1B, la enzima está mínimamente activa y se produce una pequeña cantidad de melanina, lo que conduce a tener cabello que puede oscurecer hacia el rubio, el rubio anaranjado o incluso el marrón claro, así como ligeramente mayor pigmentación en la piel.

• El **OCA2**, o albinismo por gen P, se origina por un defecto genético en la proteína P que ayuda a la enzima tirosinasa a funcionar. Las personas con OCA2 producen una cantidad mínima de pigmento melanina y pueden tener un color de cabello que oscila entre un rubio muy claro y el marrón.

• El **OCA3** rara vez se describe y resulta de un defecto genético en la proteína TYRP1, una proteína relacionada con la tirosinasa. Las personas con OCA3 pueden tener una cantidad sustancial de pigmento.

• El **OCA4** se origina por un defecto en la proteína SLC45A2 que ayuda a la enzima tirosinasa a funcionar. Las personas con OCA4 producen una cantidad mínima de pigmento melanina similar a las personas con OCA2.

• Los **OCA5 a 7** fueron reconocidos en humanos en los años 2012 y 2013. Estos han reportado mutaciones en tres genes causativos adicionales. A medida que las pruebas genéticas comiencen a estar disponibles y más personas con estos tipos de albinismo sean identificadas, el espectro completo de manifestaciones físicas será reconocido y podría coincidir con otros tipos conocidos de OCA. En la actualidad, se considera que estos tipos de albinismo son poco comunes.

Los investigadores también han identificado varios otros genes que causan albinismo con otras características. Un grupo incluye al menos nueve genes que conducen al **síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS, por sus siglas en inglés)**. Además del albinismo, el HPS está relacionado con problemas de sangrado y moretones. Algunas formas también están relacionados con enfermedades pulmonares e intestinales. El HPS es una forma menos común de albinismo pero debe sospecharse de ella si una persona con albinismo muestra moretones o sangrado inusuales, o si una prueba genética para un tipo de OCA produce resultados inconclusos.

Otros síndromes relacionados con el albinismo incluyen el **síndrome de Chediak-Higashi** y el **síndrome de Griscelli**.

**Genética del albinismo**

Los genes del OCA están localizados en cromosomas “autosómicos”. Autosomas son los 22 pares de cromosomas que contienen genes para las características generales de nuestros cuerpos, comparados con el único par de cromosomas sexuales. Normalmente tenemos dos copias de estos cromosomas y los muchos genes en ellos: uno se hereda de nuestro padre, el otro se hereda de nuestra madre. Para que un rasgo recesivo (como la mayoría de los tipos de albinismo) ocurra, los cromosomas de ambas personas deben portar ese rasgo. Eso quiere decir que la mayoría de tipos de albinismo resultan de heredar un rasgo de albinismo tanto de la madre como del padre, quienes a menudo tienen pigmentación normal. En este caso, tanto la madre como el padre son considerados portadores del rasgo del albinismo porque cada uno de ellos trae un gen recesivo para la condición, pero no manifiestan la condición en sí mismos. Cuando ambos padres portan el gen del albinismo (y ninguno de los padres tiene albinismo) hay una posibilidad de uno en cuatro, en cada embarazo, de que el bebé nazca con albinismo. Este tipo de herencia se llama “autosómica recesiva”.

**El albinismo ocular (OA1)** es causado por un cambio en el gen GPR143, que juega un rol señalador que es particularmente importante para la pigmentación en el ojo. El OA1 sigue un patrón hereditario más simple porque el gen para el OA1 está en el cromosoma X. Las mujeres tienen dos copias del cromosoma X mientras que los varones solo tienen una copia (y un cromosoma Y, que es lo que los hace varones). Para tener albinismo ocular, el varón solo necesita heredar una copia cambiada del gen para el albinismo ocular por parte de su madre. Por lo tanto, casi todas las personas con OA1 son varones. Los padres deberían ser muy suspicaces si se les dice que una niña tiene albinismo ocular. A pesar de que es posible que la madre sea portadora de albinismo ocular y el padre tenga albinismo ocular, este caso es extremadamente raro.

Para las parejas que no han tenido un hijo con albinismo, no hay una prueba sencilla para determinar si una persona porta algún gen para el albinismo. Los investigadores han analizado el ADN de muchas personas con albinismo y han encontrado los cambios que causan albinismo, pero estos cambios no están siempre exactamente en el mismo sitio, ni siquiera para un tipo dado de albinismo. Es más, muchas de las pruebas no encuentran todos los cambios posibles. Por lo tanto las pruebas para el gen del albinismo pueden ser no concluyentes. Si los padres han tenido un hijo con albinismo antes, y si el hijo afectado tiene un diagnóstico confirmado mediante un análisis de ADN, hay forma de probar en los embarazos siguientes si el feto tiene albinismo. La prueba puede ser hecha por amniocentesis (colocar una aguja en el útero para retirar fluido) o por muestra de vellosidad coriónica (CVS, por sus siglas en inglés). Las células en el fluido son examinadas para ver si tienen un gen de albinismo de madre y padre.

Para información específica y pruebas genéticas, busque consejo de un experto en genética o un consejero en genética. El Colegio Estadounidense de Genética Médica y la Sociedad Nacional de Consejeros en Genética mantienen una lista de referencias. Aquellos que consideren las pruebas prenatales deberían estar conscientes de que las personas con albinismo por lo general se adaptan bastante bien a sus discapacidades y tienen vidas muy plenas.

**Rehabilitación de la visión**

Los problemas oculares en el albinismo son consecuencia de un desarrollo anormal del ojo por una falta de pigmentación, y por lo general incluyen:

• **Nistagmo:** Movimiento repetitivo de los ojos de lado a lado, horizontalmente

• **Estrabismo:** Desequilibrio muscular de los ojos, “ojos cruzados” (esotropía), “ojo perezoso” o un ojo que se desvía hacia afuera (exotropía)

• **Fotofobia:** Sensibilidad a la luz brillante y brillos intensos

• **Error refractivo:** Las personas con albinismo pueden ser o hipermétropes o miopes, y por lo general tienen astigmatismo

• **Hipoplasia macular:** La retina, la superficie en el interior del ojo que recibe luz, no se desarrolla normalmente antes del nacimiento y en la infancia

• **Desviación del nervio óptico:** Las señales nerviosas de la retina al cerebro no siguen las rutas nerviosas usuales

El iris, el área coloreada en el centro del ojo, tiene muy poco o nada de pigmento para filtrar la luz que entra al ojo. La luz normalmente entra al ojo solo a través de la pupila, la apertura oscura en el centro del iris, pero en el albinismo la luz puede pasar a través del iris también.

En su mayoría, el tratamiento consiste de rehabilitación visual. La cirugía para corregir el estrabismo puede mejorar la apariencia de los ojos. Sin embargo, ya que la cirugía no corregirá la desviación de los nervios desde los ojos hacia el cerebro, la cirugía no mejorará la visión o afinará la visión binocular. En el caso de una esotropía u “ojos cruzados”, la cirugía puede ayudar a la visión expandiendo el campo visual (el área que los ojos pueden ver mientras se mira un punto fijo). También está disponible una intervención quirúrgica para minimizar el nistagmo.

Las personas con albinismo son sensibles a los brillos, pero no prefieren estar en la oscuridad. Además, necesitan luz para ver como todos los demás. Los lentes de sol o los lentes de contacto coloreados pueden ayudar en exteriores. En interiores, es importante colocar luces para leer o, si se va a hacer trabajo que requiera ver muy de cerca, poner una luz que ilumine por sobre el hombro, y no desde el frente.

Hay varias herramientas de ayudas ópticas para hacerle la vida más fácil a la gente con albinismo, y la elección de una ayuda óptica depende de cómo una persona usa sus ojos en su trabajo, pasatiempo u otra actividad usual. A algunos les va bien con los bifocales que tienen lentes fuertes para lectura, anteojos de prescripción para leer o lentes de contacto. Otros usan lupas de mano o pequeños telescopios especiales. Y algunos prefieren usar productos para magnificar la pantalla en sus computadoras.

Algunas personas con albinismo usan biópticos, anteojos que tienen pequeños telescopios montados sobre, en o detrás de los lentes regulares para que así uno pueda ver a través de los lentes regulares o del telescopio. Algunos estados permiten el uso de telescopios biópticos para manejar.

Los optometristas y los oftalmólogos que tienen experiencia en trabajar con pacientes de baja visión pueden recomendar varias ayudas ópticas. Las clínicas deberían proporcionar instrucciones para su uso. La Fundación Estadounidense para los Ciegos mantiene un directorio de clínicas de baja visión. En Canadá, hay apoyo disponible en el Instituto Nacional Canadiense para Ciegos.

**Problemas médicos**

En los Estados Unidos, la mayoría de personas con albinismo viven vidas normalmente largas y tienen los mismos tipos de problemas médicos generales que el resto de la población. Las vidas de la gente con síndrome de Hermansky-Pudlak pueden reducirse por enfermedad pulmonar u otros problemas médicos.

En países tropicales, las personas con albinismo que no tienen acceso a protección adecuada a la piel pueden desarrollar cánceres a la piel potencialmente mortales. Si usan la protección a la piel adecuada, tales como los bloqueadores solares de factor 20 SPF o más y usan ropa opaca, las personas con albinismo pueden disfrutar de actividades en exteriores incluso en verano.

**Consideraciones sociales**

Las personas con albinismo están en riesgo de aislamiento porque la condición a menudo es malinterpretada. Puede haber estigmatización social, especialmente en comunidades negras, donde la raza o paternidad de una persona con albinismo puede ser cuestionada. Las familias y las escuelas deben hacer un esfuerzo para incluir a los niños con albinismo en las actividades grupales. El contacto con otras personas con albinismo o que tienen albinismo en sus familias o comunidades es lo más útil. NOAH puede proporcionar nombres de contacto en muchas regiones del país.

*Esta información puede ser compartida siempre y cuando no se le hagan cambios, la nota de derecho de autor se mantenga intacta y se dé crédito al autor, fotógrafo o ambos.*

*Esta información puede ser compartida siempre y cuando no se le hagan cambios, la nota de derecho de autor se mantenga intacta y se dé crédito al autor, al fotógrafo y al traductor.*