Publicado en *Familia y Salud* (https://www.familiaysalud.es)

El albinismo, ¿qué cuidados necesita?

¿Qué es?

Es una genodermatosis, es decir, una enfermedad genética que afecta a la piel en la que se altera la síntesis de melanina. Es una enfermedad rara. La frecuencia en la población es de 1 persona afectada por cada 17000 personas. No varía según raza ni sexo.

Hay dos tipos de albinismo:

- Oculocutáneo (OCA, por sus siglas en inglés): afecta a los ojos, el cabello y la piel. Su herencia es autosómica recesiva.
- Ocular (OA, por sus siglas en inglés): que es mucho menos común. Afecta solo a los ojos. La piel y el cabello pueden ser similar o un poco más claros que el del resto de la familia. Su herencia es recesiva ligada al cromosoma X.

Tienen distinta gravedad y pronóstico. Estos dos tipos pueden a su vez dividirse en varios, según el gen que se afecte.

NO reduce la esperanza de vida, pero afecta mucho la calidad de vida de la persona que lo padece.

¿Por qué se produce?

Por mutaciones en el gen de la tirosinasa y otros genes necesarios para la formación de la melanina.

Hay dos tipos de melanina: eumelanina y pheomelanina. A veces solo se afecta la formación de la eumelanina, lo que explica que haya distintas formas de albinismo.

¿Cómo se manifiesta?

Síntomas en la piel:

- Pelo blanco al nacer y piel blanca es lo más frecuente.
- También pueden tener nevus, efélides (pecas), más quemaduras solares y algunos tumores cutáneos

Síntomas en los ojos:

Los problemas de visión se deben al desarrollo anormal de la retina y de las conexiones nerviosas entre el ojo y el cerebro. Sobre todo veremos:

- Disminución de la agudeza visual, que es lo más frecuente
- Transiluminación del iris (el pigmento del iris se altera, siendo azul o gris translúcido)
- Hipopigmentación de la retina
- Hipoplasia de la fóvea
- Estrabismo
- Miopía, hipermetropía y astigmatismo
- Fotofobia (sensibilidad a la luz brillante)
- Retraso en la fijación de la mirada

Síntomas neurológicos:

- Nistagmo: Movimiento repetitivo de los ojos de lado a lado, horizontal.
- Sordera neurosensorial: por la alteración de la síntesis de melanina, ya que la melanina es necesaria para el correcto desarrollo del conducto coclear (oído interno).

¿Cómo se diagnostica?

El diagnóstico es sobre todo clínico, al ver un paciente con los rasgos típicos: pelo y piel blancos, iris azul/gris.

Hay una prueba con la que se realiza un diagnóstico preciso: la secuenciación genética que es el “gold standard”. Permite saber el gen alterado y el tipo de albinismo.

Otras pruebas útiles son los potenciales evocados visuales y los potenciales evocados auditivos. Valoran la afectación visual y auditiva.

¿Cómo se trata?

Se centra en la prevención y corrección de las complicaciones, ya que no hay un tratamiento curativo.

- Quemaduras solares y tumores cutáneos: fotoprotección, tanto física (ropa) como con el uso de crema solar con un factor de protección de 50+. Evitar estar al sol en las horas centrales del día (de 11 a 17 horas) y durante mucho tiempo, también en días nublados.
- Al poder tener déficits de vitamina D por estar poco al sol, se indica suplementar tras consultar con el médico.
- Déficit visual: corrección con gafas, mejor con lentes polarizadas. Hay que hacer revisión de la vista cada 6 meses durante los 2 primeros años de vida y después cada año. Es crucial iniciar la estimulación visual en los primeros meses para que el niño se desarrolle con normalidad.
- Estrabismo: oclusión ocular. A veces hay que operar.
- Nistagmo: puede tratarse con cirugía.

¿Cómo te va a ayudar el pediatra de atención primaria?

Es el profesional idóneo para detectar pronto las complicaciones y dar pautas a los padres.

Les dará consejo sobre aquello que deben vigilar y sobre prevención, sobre todo las medidas de fotoprotección oculocutánea. Dará apoyo para un buen desarrollo del niño, así como fuentes de información útil.

Hay dos páginas web que pueden ser de ayuda tanto para las familias como para el pediatra:

- Web de la Asociación de Ayuda a Personas con Albinismo.
- Web de National Organization for Albinism and Hypopigmentation

Al ser una enfermedad que se hereda, hay que detectar a los niños con esta patología y ofrecer a los padres consejo genético.

Las personas con albinismo están en riesgo de aislamiento. Puede haber estigmatización social. El albinismo no les impedirá llevar una vida plena en todos los aspectos: social, familiar, profesional, deportivo… campos en los que no solo están muy bien integrados, sino que incluso llegan a destacar. En España hay muchos ejemplos de personas con albinismo: padres y madres de familia, profesores universitarios, medallistas paralímpicos, músicos, enfermeros,… y, en general, en todas las profesiones y ámbitos sociales.

Descárgate la presentación con los PUNTOS CLAVE:

Fecha de publicación: 27-09-2022

Autor/es:

- Mª Leyre Román Villaizán. Pediatra.. CS Villaamil- Dr Castroviejo. Madrid.
- Carmen Villaizán Pérez. Pediatra. Centro de Salud Santa Bárbara. Toledo

BY NC ND