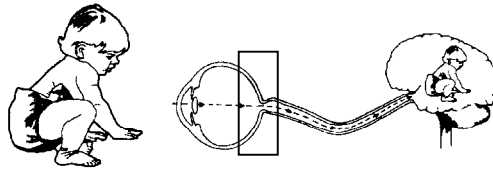


## ALBINISMO



## DEFINICIÓN

El albinismo se refiere a un grupo de condiciones hereditarias. Las personas con albinismo tienen una falta total o parcial de pigmentación en los ojos, piel o cabello. Han heredado genes que no elaboran la cantidad normal de un pigmento llamado melanina, la cual es esencial para el desarrollo total de la retina. La falta de melanina en el desarrollo de la retina es la causa principal del impedimento visual en el albinismo. En los Estados Unidos se calcula que una persona de 17,000 tiene algún tipo de albinismo.

Hay dos categorías principales del albinismo (con frecuencia estas categorías se entremezclan):

**El Albinismo Ocular (OA)** está dividido en dos tipos de acuerdo con el patrón de herencia:

**El OA autosómico recesivo** que ocurre con la misma frecuencia en hombres y mujeres, y el **OA Relacionado con el cromosoma X** con síntomas que ocurren principalmente en varones. En los casos relacionados con el cromosoma X, la madre es portadora del gene y lo pasa a sus hijos varones. Aunque la madre usualmente tiene una visión normal, tiene cambios sutiles en los ojos que pueden ser identificados por un oftalmólogo. En cada embarazo una mujer que porta el gene tiene un 50% de posibilidad de tener un hijo con albinismo ocular relacionado con el cromosoma X. Para información más específica las familias deben buscar las recomendaciones de un consejero calificado en asuntos genéticos.

**El Albinismo Oculocutáneo (OCA)** abarca la falta de pigmento en el pelo, piel y ojos. Ambos padres deben ser portadores del gene para este tipo del albinismo, el cual sigue un patrón de herencia autosómica recesiva. Esto significa que hay un 25% de posibilidades en cada embarazo de que el bebé nazca con albinismo. Dentro del OCA hay dos tipos principales de albinismo.

**Tipo 1** (anteriormente conocido como Tirosinase Negativo) abarca la falta total de pigmento, estos niños tienen piel y pelo blanco e impedimento visual entre moderado a severo. Niños con el

**Tipo 2** (anteriormente conocido como Tirosinase Positivo) tienen diferentes cantidades de pigmentación, pelo rubio o amarillo y, generalmente, impedimento visual menos severo.

## **El OCA Secundario**

La presentación del albinismo puede indicar la presencia de otras condiciones raras que requieren de un régimen especial. El Síndrome Hermansky–Pudlac (HPS) abarca un defecto de las plaquetas que ocasiona la susceptibilidad al sangrado y a moretones. Los medicamentos como la aspirina y otros semejantes deben ser evitados, ya que pueden cambiar un desorden de sangrado muy leve a severo. HPS puede ser identificado por una prueba especializada observando las plaquetas usando un microscopio electrónico. El síndrome Chediak–Higashi está relacionado con un problema de los glóbulos blancos que provoca una susceptibilidad a infecciones de bacteria. Antes de cualquier intervención quirúrgica a personas con estas formas raras del albinismo, se deben llevar a cabo exámenes específicos para detectar disfunción de sangrado y glóbulos blancos anormales.

## **DIAGNÓSTICO**

El diagnóstico puede ser un desafío. Si se sospecha el albinismo, debe avisarle sus preocupaciones a un pediatra quien va a referir a la familia a un pediatra oftalmólogo. Si el niño tiene OCA, el diagnóstico con frecuencia estará basado primero en el tono ligero de la piel y el pelo del niño. Se puede esperar un diagnóstico de albinismo cuando un niño muestra movimientos rítmicos e involuntarios de los ojos (nistagmo) en las primeras semanas de vida, y el examen de los ojos presenta:

- que la luz pasa a través del iris (transiluminación);
- un desarrollo insuficiente en la parte central de la retina (hipoplasia de la fosa central de la retina); y
- la ausencia del pigmento melanina en el ojo.

Aunque en el pasado se ha estado usando el examen de la raíz del pelo para diagnosticar el albinismo, ahora están disponibles exámenes genéticos nuevos y más precisos para el diagnóstico y la clasificación, también tales exámenes proporcionan la base para conserjería genética prenatal. Para proporcionar un diagnóstico específico, el examen del potencial visual evocado (VEP), diseñado para identificar los conductos de las fibras de la retina mal dirigidos en el nervio óptico, puede ser de gran valor.

## **CARACTERÍSTICAS**

- Baja Visión (agudeza visual entre 20/50 y 20/800).
- Sensibilidad a la luz brillante y al reflejo (fotofobia).
- Movimientos rítmicos e involuntarios de los ojos (nistagmo).
- Falta total o parcial del pigmento en la piel y ojos, y sensibilidad a quemaduras del sol (rayos ultravioleta) que pueden provocar cáncer en la piel o cataratas en edad avanzada.
- En la infancia, “lentitud en el desarrollo para ver.”
- Hipermetropía o miopía, muchas veces acompañada por astigmatismo.
- Un desarrollo insuficiente en la parte central de la retina (hipoplasia de la fosa central de la retina).
- Disminución del pigmento en la retina (fondo decolorado).
- Incapacidad de los ojos para coordinarse (ausencia de estéreovisión).
- Conductos mal dirigidos de las vías del nervio que van de la retina al cerebro.
- Color de los ojos entre violeta muy tenue a café muy claro, la mayoría azules.
- Estrabismo, desviaciones en ambas direcciones, horizontal y vertical.

## CARACTERÍSTICAS VISUALES Y DEL COMPORTAMIENTO

- Durante las primeras semanas de vida los pequeñitos con albinismo pueden comportarse como si no vieran, y gradualmente llegan a tener atención visual, ahora esta es una condición bien documentada.
- El esfuerzo y la energía adicional que el niño tiene que usar para procesar la información visual le puede causar fatiga e irritabilidad, empeorando el nistagmo.
- Generalmente los niños muestran la posición de los ojos y/o cabeza que les permite disminuir o parar el problema de nistagmo (punto nulo).
- Es posible que los niños usen solamente un ojo para ver.
- Es posible que no tengan estéreovisión, lo que contribuye a problemas de percepción de profundidad.
- El niño acerca los objetos a los ojos para verlos con más claridad.
- Aún con anteojos o lentes de contacto, la visión nunca llegará a ser normal.
- Ocasionalmente los ojos del niño se verán rojos o rosados debido a la reflexión en el fondo de los ojos (retina).
- Los siguientes factores ambientales pueden tener una influencia significativa en la habilidad del niño para ver: cambios en la iluminación por luz de diferentes orígenes, la posición del origen de la luz y el brillo de superficies con reflejo. Mirar directamente a una luz brillante o a una ventana crea un efecto de silueta, disminuyendo la habilidad para ver detalles. El niño también tarda para adaptarse a los cambios de luz tal como de la luz de afuera a la de adentro, o de la luz del sol a la de la sombra.

## MITOS

De acuerdo con las investigaciones actuales, las siguientes declaraciones **NO SON CIERTAS**:

- Las personas con albinismo siempre tienen los ojos rojos.
- Las personas con albinismo son totalmente ciegas.
- El albinismo es contagioso.
- Las personas tienen albinismo por influencia de malos espíritus o comportamiento malévolo.
- Las personas con albinismo tienen retraso mental o sordera.
- El albinismo es resultado de endogamia o la unión de dos razas diferentes.
- Las personas con albinismo tienen poderes mágicos.

## ASPECTOS SOCIALES Y EMOCIONALES

Frecuentemente las personas con albinismo tienen vidas normales. El apoyo de la familia, maestros y amigos es crucial para que un niño con albinismo se desarrolle con una auto imagen positiva, sin embargo, algunas veces, la apariencia de la persona con albinismo llega a ser más importante que su valor como individuo. Es posible que una persona con albinismo trate de minimizar las diferencias causadas por el albinismo, provocándose un gran estrés, ya que continuamente está tratando de incrementar su habilidad visual y/o negar totalmente que tenga albinismo. Las familias de niños con albinismo pueden ser objetos de prejuicios o rechazo y sentir frustración, también pueden caer en un estilo de vida aislada y no aceptar la condición. De la misma manera, los mitos relacionados con el albinismo pueden interferir con las pláticas abiertas entre la familia sobre la condición del niño.

## ESTRATEGIAS DE ENSEÑANZA

- Ya que no todos los niños con albinismo tienen la misma agudeza visual o usan la visión con la misma eficiencia, es importante considerar a cada niño individualmente.
- Es crucial una evaluación temprana y continua de la visión del niño. De acuerdo con el progreso de los niños con albinismo en el sistema educativo, tendrán que usar más su visión y el tamaño de la letra impresa va a ser más pequeño, y por eso les podrá ayudar el uso de lupas apropiadas, telescopios o materiales con letra impresa grande.
- Es importante que el niño, padres, maestro, maestro de visión, oftalmólogo y optometrista trabajen en equipo. El equipo deberá ser consciente de la posición, ubicación, luz, brillo, juguetes y materiales al igual que el desarrollo social/emocional de cada niño.
- La condición de “lentitud en el desarrollo para ver” indica la necesidad de aplicar un método que use todos los sentidos para aprender (multisensorial) con los niños muy pequeños.
- Permitirle al niño usar la posición de los ojos y cabeza que sea cómoda y funcione mejor.
- Proporcionarle buena iluminación indirecta o ubicar la luz atrás del niño, nunca ubique al niño directamente frente a la luz. Además, los padres o maestros deberán acomodarse siempre de tal manera que el niño no este viendo directamente a la luz.
- A un niño que posiblemente sea desorganizado, le podrá ayudar un ambiente conocido y actividades que sigan una rutina establecida.
- Al niño se le deberá permitir que tenga juguetes y objetos tan cerca como él lo desee, y se le permitirá moverse en la posición más conveniente para verlos.
- Se hará una revisión completa del hogar y clase para identificar las áreas donde haya mucho brillo. El uso de luz interior, aún durante el día, puede balancear el efecto de la luz proveniente del exterior y del interior, y también reducir los efectos del brillo en los ojos. Una gorra o visera puede eliminar el brillo de la luz que proviene de arriba.
- Para compensar las indicaciones no verbales tales como expresiones faciales y gestos sociales comunes, etc. al niño se le deberá dar información verbal y táctil.
- El niño puede compensar la falta de percepción de profundidad aprendiendo a usar la información que se encuentra en el ambiente. Ofrézcale al niño muchas oportunidades para explorar y moverse en diferentes situaciones y bajo diferentes condiciones de iluminación.
- El niño debe aprender a usar los otros sentidos cuando el ambiente no le permita ver con facilidad. El reflejo brillante de la nieve, arena, agua y pavimento, o la luz cambiante cuando el sol y las sombras están intercaladas, pueden reducir el tamaño visual de su mundo.
- Las pláticas abiertas y apoyo dentro del hogar al niño con albinismo le ayudan a reconocer sus emociones e iniciar el proceso de aprender a abogar por si mismo.
- Los siguientes factores hacen una diferencia significativa en la habilidad del niño para ver los materiales impresos:
  - gran contraste fondos sin distracción;
  - dibujos bien definidos;
  - letra impresa grande; y
  - colores primarios.

## GLOSARIO

1. **Examen Microscópico con Electrones:** un examen hecho con un microscopio que usa un rayo de electrones para agrandar la imagen de un espécimen.
2. **Plaquetas:** uno de los tres tipos de las células de la sangre. La plaqueta es el elemento celular más pequeño de la sangre, y es necesario para una coagulación adecuada.
3. **Error de Refracción:** un defecto del ojo que disminuye la agudeza visual.
4. **Estéreovisión:** la percepción de los objetos en el espacio, y la relación de sus posiciones entre sí.

## FUENTES DE INFORMACIÓN

Haefemeyer, J. (1997). Visual Problems in Albinism (*Problemas Visuales en el Albinismo*) NOAH News, Winter.

Haefemeyer, J. (1996). X-Linked Ocular Albinism Researched (*Investigaciones en el Albinismo Ocular Relacionado con el Cromosoma-X*) NOAH News, Winter.

Haefemeyer, J., Kind, R., LeRoy, B., (1992). Facts About Albinism (*Información Sobre el Albinismo*) <http://lenti.med.umn.edu:80/iac/facts.htm>

Johnson Printing Co. (1988) Transactions of the American Ophthalmological Society Annual Meeting (*Transacciones de la Junta Anual de la Sociedad Americana de Oftalmología*). 1996

King, R.A., Summers, CG. (1988) Albinism (*Albinismo*) Dermatological Clinics, 6, 217-227.

Kinnear, P., Barrie, J., (1985) Albinism (*Albinismo*) Survey of Ophthalmology, 30(2), 75-101.

Waugh, J. (1990). Social and Emotional Aspects of Albinism (*Aspectos Sociales y Emocionales del Albinismo*) NOAH News, Spring

Moore, Dennis (1991). Another View: Albinism vs. Person With Albinism, (*Otro Punto de Vista: Albino o una Persona con Albinismo*) NOAH News, Spring

National Organization for Albinism and Hypopigmentation (1992) Assisting Students with Albinism (*Ayudando a los Estudiantes con Albinismo*) NOAH Pamphlet

National Organization for Albinism and Hypopigmentation (1992). What is Albinism (*¿Qué es el Albinismo?*), NOAH Pamphlet NOAH, 1530 Locust St. #29, Philadelphia, PA 19102, 1-800-473-2310; <http://www.albinism.org>

## **RECONOCIMIENTOS**

Coordinadora del Proyecto: Julie Bernas-Pierce, M.Ed.,  
Dr. Doug Fredrick, Nancy Akeson, Susan Gomez June Waugh,  
Michele Daly, Hsiao-hui Ning, Gail Calvello.

Asesores: Dr. Jim Haefmeyer, Kathryn Neale Manalo

Las Hojas de Información del Diagnóstico Visual Infantil fueron patrocinadas con fondos proporcionados por The Blind Childrens Center, con el apoyo del Hilton/Perkins Program y con una donación de Conrad Hilton Foundation de Reno, Nevada.

ESTRICTAMENTE PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN POR MOTIVOS DE VENTA  
(enero de 1998 BBF)

---



### **BLIND BABIES FOUNDATION**

1814 Franklin Street, 11<sup>th</sup> Floor  
Oakland, CA 94612 (510) 446-2229  
[www.blindbabies.org](http://www.blindbabies.org)