



**GENERALITAT
VALENCIANA**

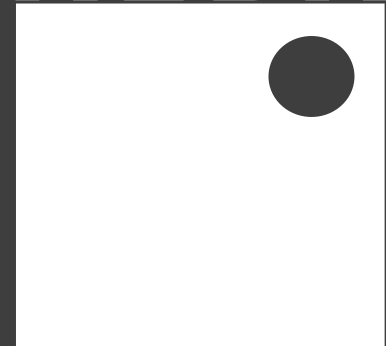
Presidencia



This project is Cofunded
by the European Union



ALBA



www.albinismo.es

**Asociación
para la ayuda
a personas
con albinismo**

ALBINISMO

DÍA

A

DÍA



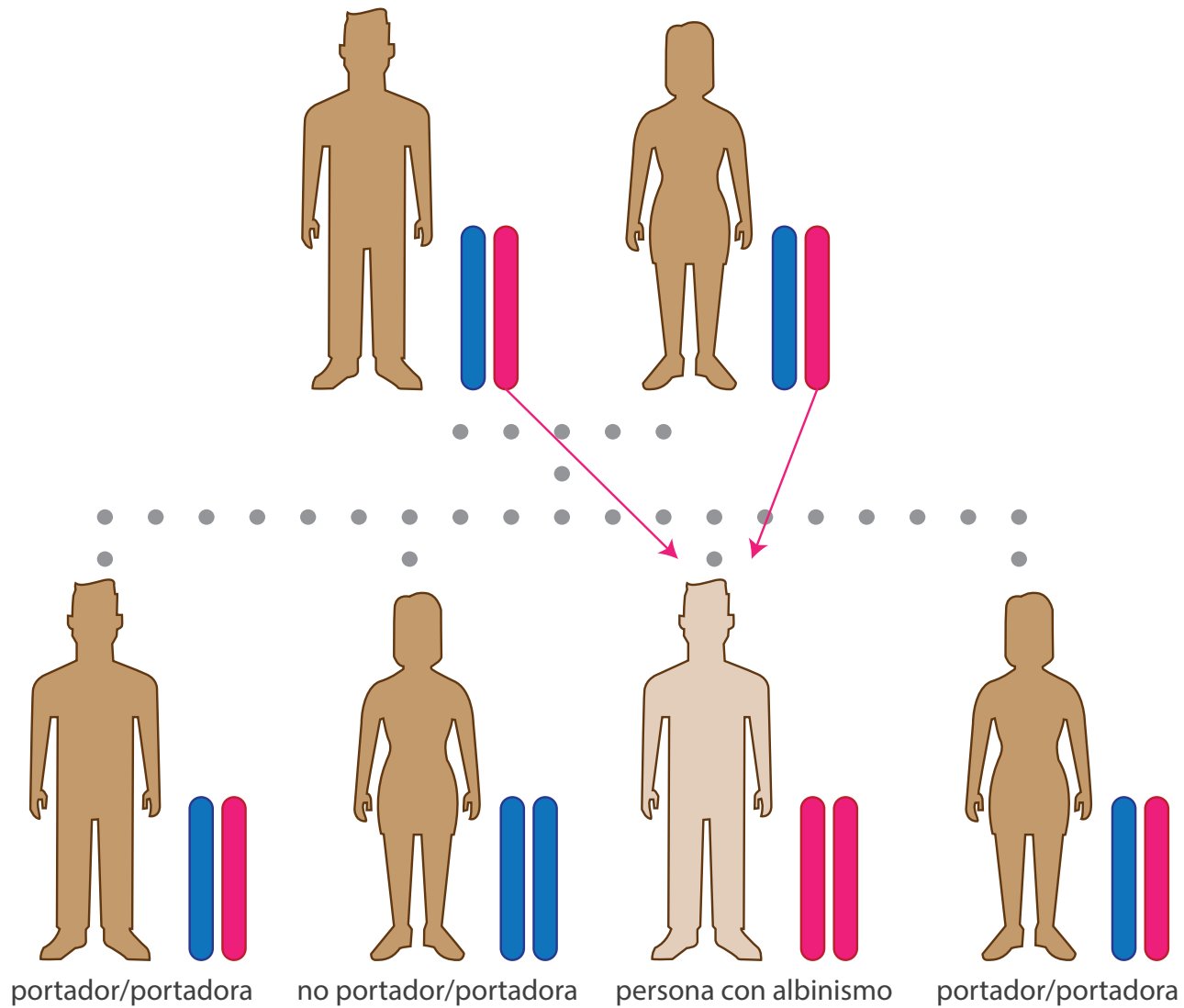
¿Qué es el Albinismo?

El albinismo es una condición genética heredada tanto de la madre como del padre que se caracteriza por alteraciones importantes en la visión que pueden, o no, aparecer asociadas a la ausencia o disminución de pigmento (melanina) en la piel, los ojos o el pelo.

La melanina se sintetiza tras una serie de reacciones enzimáticas encabezadas por la **tirosinasa**. Las personas con esta condición genética tienen esta ruta metabólica interrumpida o alterada. La melanina sirve para, en la piel, protegernos de los rayos UV del sol y en el ojo, junto con otros compuestos relacionados como L-DOPA, para desarrollar correctamente la retina.

No hay un sólo tipo de albinismo sino muchos. La única característica que tienen en común es la visión limitada que presentan, mientras que la falta o reducción de pigmento en distintas partes del cuerpo de las personas con albinismo puede aparecer, o no, según las personas y el tipo de albinismo. Científicamente el albinismo se estudia dentro de las enfermedades raras atendiendo a que afecta a menos de 5 de cada 10.000 personas.

Esquema de la transmisión genética del albinismo.



Existe un 25% de probabilidad de transmisión de ambas mutaciones genéticas del albinismo un 50% de ser portadores de alguna de las mutaciones y un 25% de no ser portadores en cada embarazo.

¿Cuántos tipos de albinismo existen?

Históricamente se han definido dos tipos principales de albinismo, según que la disminución o ausencia de pigmento afecte a la piel, al pelo y a los ojos OCA (del inglés Oculo Cutaneus Albinism) o principalmente a los ojos OA (del inglés Ocular Albinism). A su vez, cada uno de estos dos tipos puede subdividirse en varios, según el gen que esté afectado.

El albinismo oculocutáneo es más frecuente que el albinismo ocular. Solamente conocemos un tipo de albinismo ocular (OA1) y hasta el momento, conocemos siete tipos principales de albinismo oculocutáneo (OCA1 - OCA7). En total, incluyendo otros casos menos frecuentes, conocemos en la actualidad por lo menos 20 tipos de albinismo, asociados a mutaciones en 20 genes distintos.

El tipo de albinismo más común en poblaciones occidentales (América y Europa) es el albinismo oculocutáneo de tipo 1 (OCA1). Es decir, una persona de pelo blanco, piel blanca o rosada muy pálida, con ojos muy claros. El albinismo OCA1 está causado por mutaciones o alteraciones en el gen de la tirosinasa (TYR), que lleva la información genética de una de las principales enzimas responsable del primer paso de la ruta de síntesis de la melanina.

¿Cuáles son las particularidades de las personas con albinismo?

Las personas con albinismo generalmente presentan una ***falta prácticamente total o parcial de melanina y una discapacidad visual importante.***

La falta de pigmento en la piel y pelo hace que no estén protegidas frente a las radiaciones solares y, por ello, que sean muy propensas a quemarse con facilidad tras exponerse al sol. Por lo tanto, las personas con albinismo deben proteger su piel del sol con ropa adecuada, gorra o sombrero y mediante el uso de cremas protectoras solares apropiadas.

La falta de protección frente a radiaciones solares puede determinar un aumento en la probabilidad de desarrollar algún tipo de cáncer de piel, algo completamente evitable con la protección adecuada.

Adicionalmente a la evidente falta o reducción de pigmentación en piel y cabello, las personas con albinismo presentan una ausencia o disminución de la pigmentación en los ojos, particularmente en el iris. Esta ausencia se hace más evidente cuando se les realiza la prueba de la transiluminación del iris. Con una pequeña luz, se le pasa por los ojos y se comprobará la ausencia de pigmentación al observar que la luz logra traspasar el iris .



La falta de pigmentación ocular en el iris generalmente produce **fotofobia**, esto es, rechazo o repulsión a la luz directa. La falta o déficit pigmentario en el iris provoca que la luz no solamente llegue a través de la pupila sino que se cuele a través del iris. Por lo tanto, llega un exceso de luz a la retina que les deslumbra fácilmente y les produce malestar. El uso de gafas con cristales oscuros o lentillas con filtro solar para limitar la cantidad de luz que llega a la retina suele ser la solución para mitigar la fotofobia.

Las personas con albinismo presentan un conjunto de anomalías visuales características e importantes cuya manifestación puede limitar de forma muy importante su calidad de vida. Son personas con una discapacidad visual severa, frecuentemente con una agudeza visual del 10% (0.1) o inferior, y por ello se definen en España y demás países europeos como personas con una ceguera legal.

¿Cuáles son las alteraciones visuales?

1. **Ausencia de fovea.** La fovea está situada en la zona central de la retina, y es el área de mayor agudeza visual, es decir la que nos permite ver el detalle de los objetos que tenemos delante, por lo que al carecer de esta su **agudeza visual se ve muy comprometida.**

2. **Visión nocturna o en penumbra reducida.** Debido a la menor presencia de las células fotorreceptoras del sistema visual denominadas "bastones" en la retina del ojo.
3. **Visión estereoscópica (binocular, en tres dimensiones) limitada o reducida.** La visión binocular o estereoscópica permite unir las dos imágenes de cada ojo para darnos su aspecto tridimensional y determinar su posicionamiento. En las personas con albinismo este proceso es limitado o no se produce. Este hecho, unido a su agudeza visual reducida son en mayor grado lo que determina su baja visión.
4. **Nistagmo.** Es un movimiento involuntario de los ojos, más o menos perceptible por un observador, generalmente horizontal, pero puede darse también de tipo vertical. El cerebro de las personas con albinismo se adapta al movimiento involuntario de los ojos, por lo que, a pesar de que éstos sigan moviéndose, la imagen que procesan y "ven" es estática y no presenta movimiento.
5. Como cualquier otra persona, además pueden presentar miopía, hipermetropía o astigmatismo.

Tengo un bebe con albinismo. ¿Qué debo hacer?

Tu hijo/a es una persona única entre los millones de personas que vivimos en la tierra, no hay otro igual. Esta unicidad se lo dan sus genes heredados de quienes le han precedido y que le dan sus principales características de lo que es como persona. Una de estas características que le dan sus genes es que tiene albinismo (o por lo menos hay sospechas que lo tenga). Una condición genética que, como todas, tu hijo tendrá toda su vida y será sin duda un factor trascendente en su futuro. **¿Qué te recomendamos, desde nuestra experiencia, que hagas?**

El albinismo ya es parte de tu vida. Infórmate. Acércate a ALBA. Somos la única asociación de ámbito nacional. Te ayudaremos a resolver tus dudas y podrás hablar con otras familias y personas con albinismo. Nuestros socios, personas con albinismo, viven sus vidas con las mismas alegrías y penas que el resto del mundo. Verlos te tranquilizará. No dejes pasar la oportunidad de hablar también con otros padres que ya han vivido una experiencia similar a la tuya. Su experiencia te ayudará.

Visita un oftalmólogo, si es posible uno que sea conocedor del albinismo. **Ponte en contacto con la Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE).**

Inicia la estimulación temprana de tu hijo/a. A través de la ONCE podrás iniciar un programa de estimulación temprana que le supla el déficit de estímulos que le llegan por la vista y garantice que su desarrollo sea normal.

Visita un dermatólogo. Para que te de recomendaciones sobre la protección que precisa su piel

Solicita un análisis genético. Es la única prueba que te confirmará si tu hijo tiene, o no, albinismo.

Evita durante los primeros meses la exposición al sol y en general reorganiza los horarios de la familia para que vuestra actividad al aire libre se realice en los momentos de menor radiación. Lleva a tu hijo con gorro y ropa con protección solar y ponle gafas con filtros solares protectores.

¿Puede una persona con albinismo tomar el sol?

Por supuesto, las personas con albinismo pueden y deben pasar tiempo al aire libre y tomar el sol si se protegen adecuadamente con cremas protectoras solares y se toman unas mínimas precauciones. Hay que evitar las horas del mediodía (de 11 a 17 horas) y estar expuestos a la radiación solar (incluso con protección) por períodos largos de tiempo, también los días nublados.



ALBA Guarderia

ZIAN

En cuanto a la posibilidad de exponerse al sol, la única excepción que indican los especialistas dermatólogos son los niños con albinismo menores de 6 meses. Estos no deberían exponerse nunca al sol directo, ni siquiera con cremas fotoprotectoras.

¿Qué tipo de crema debo usar para protegerme de la radiación solar?

En el mercado las cremas protectoras están identificadas con un número que indica el “factor de protección” frente a las radiaciones solares (UVB y UVA). El factor de protección es un índice calculado con el tiempo que puede una persona exponerse al sol sin riesgo de quemaduras. Cuanto más alto es el índice, más alta es la protección de los rayos solares. Los especialistas recomiendan para las personas con albinismo un factor de protección de 50+.

Las cremas fotoprotectoras actuales están disponibles en diversos formatos (spray, espuma, gel, transparentes, cremas, líquidas,...) y todos los formatos son igualmente adecuados. Elige la que te resulte más cómoda teniendo en cuenta que hay que administrar la cantidad suficiente de producto que recomiende el fabricante y hacerlo por todas las partes del cuerpo expuestas, sin olvidar lugares como detrás de las orejas, la parte inferior de los brazos y antebrazos, las axilas, el torso, los pies, etc.

A pesar de que algunos productos se anuncian como resistentes al agua, se debe aplicar crema repetidamente si la persona con albinismo entra en contacto con el agua o con toallas o ropa que puedan eliminar, retirar o empapar parte de la crema protectora adherida al cuerpo. Aunque no se den estos casos es una buena práctica volver a aplicar crema solar cada 2 horas.

¿Qué prendas debe llevar una persona con albinismo para protegerse del sol?

Además de la aplicación de crema solar, una persona con albinismo debería llevar, si va a estar expuesta al sol, tanto gorra como ropa de manga larga. Estos elementos, junto con las gafas de sol, aumentarán su comodidad en actividades al aire libre.

El uso de gorros es importante para proteger la piel del cuero cabelludo dado que esta es una zona donde no se aplica crema solar y los rayos del sol inciden muy directamente. Aunque el pelo hace de protección, este no suele ser suficiente.

¿Qué limitaciones tienen las personas con albinismo?

Como ya se ha dicho, las limitaciones que tiene las personas con albinismo son visuales y dermatológicas. En los países desarrollados las limitaciones dermatológicas son fácilmente salvables con unas sencillas medidas como pueden ser una cierta adaptación de las actividades al aire libre y el uso de cremas solares, filtros solares, gorras,...

En cuanto a las limitaciones visuales o de baja visión, les acarrearán una discapacidad visual importante con la que van a vivir toda su vida. No obstante, esta clara limitación no les impedirá llevar una vida plena en todos los aspectos: social, familiar, profesional, deportivo... campos todos éstos en los que no sólo se encuentran muy bien integrados, sino que incluso llegan a destacar.

En España contamos con numerosos 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, que realizan todas estas actividades con naturalidad.

¿Es importante la estimulación visual desde edades tempranas?

El albinismo no es degenerativo ni supone una pérdida progresiva de la visión. La visión de una persona con albinismo es reducida, pero limitada, aunque variable y esta visión limitada no empeorará.

La visión de una persona con albinismo puede potenciarse, estimularse y educarse, mediante herramientas, tareas, ejercicios, estrategias, y otras actividades que deben iniciarse tan pronto sea posible, tan pronto el niño o niña empiece a utilizar su visión y puedan comunicarse con los demás y con su entorno. Aunque esta estimulación visual puede (y debe) efectuarse en casa y en la escuela, es muy recomendable ponerse en manos de profesionales, y solicitar la ayuda de organizaciones que saben perfectamente lo que hay que hacer para estimular la visión de niños con visión reducida, como, en España, la ONCE que no solo se ocupa de las personas ciegas sino también de las personas con discapacidad visual, como la que presentan las personas con albinismo.

Es importante que la estimulación se inicie en los primeros meses para que se vayan cumpliendo las etapas de desarrollo con normalidad.



¿Las personas con albinismo tienen una escolarización especial?

No, pero se requiere la adaptación del material escolar dependiendo de su grado de visión. A medida que vaya creciendo y entrando en etapas educativas como primaria y secundaria, se deberán aplicar tanto las herramientas como los procesos de adaptación necesarios para que pueda seguir el ritmo de la clase de manera normalizada, pero en ningún caso se debe aplicar una reducción de los contenidos.

Estos niños precisan muy poca adaptación por parte de los profesores y centros educativos, pero es imprescindible que ambos, junto con los padres, estén involucrados en facilitarle al niño los medios que precisa para desarrollar toda su capacidad.

¿Mi hijo podrá ir en bicicleta?... ¿jugará al balón?...

Los niños con albinismo, si se les dota de las herramientas necesarias, desarrollan una vida muy similar a las personas sin esta condición. Indudablemente, su déficit visual supone una dificultad importante que suplen normalmente con capacidad, ilusión y ganas.

Con unas indicaciones o una ligera supervisión desarrollarán todas las actividades usuales de los niños. Es casi seguro que tu hijo irá en bicicleta él sólo, sin ayuda, por lugares conocidos y con una mínima supervisión.

Los deportes de pelota no les resultan sencillos dado que las dificultades visuales les impiden muchas veces reaccionar con la velocidad o antelación necesarias. Aun así, jugarán.

¿Existe alguna protección social para las personas con albinismo?

Todas las personas con albinismo presentan un déficit visual elevado y prácticamente en su totalidad este déficit puede ser reconocido por los servicios sociales españoles con un grado de discapacidad superior al 75%.

En España existe una variada legislación que protege los derechos de las personas con discapacidad y su entorno familiar. Este reconocimiento lleva aparejadas algunas ventajas, tanto fiscales como sociales, laborales o educativas.

Las personas con albinismo también pueden solicitar su incorporación a la ONCE y beneficiarse como afiliados de los programas asistenciales y servicios de esta organización.

ALBA es la Asociación de Ayuda a Personas con Albinismo que reúne y representa a todas las personas con albinismo en España. ALBA promueve distintas iniciativas de apoyo a las personas con albinismo a las que se pueden acoger simplemente con formalizar su asociación desde nuestra página web: www.albinismo.es

