



GENERALITAT  
VALENCIANA

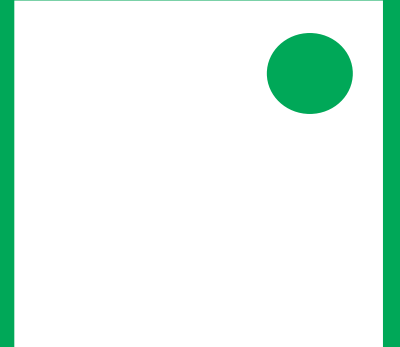
Presidencia



This project is Cofunded  
by the European Union



**ALBA**



[www.albinismo.es](http://www.albinismo.es)

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

# ALBINISMO INFORMACIÓN SANITARIA



## ¿Qué es el albinismo?

El albinismo es una condición genética que globalmente 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.

Las graves alteraciones visuales que presentan las personas con albinismo incluyen: la ausencia de retina central (o fovea), el nistagmo, la fotofobia y una visión tridimensional reducida o inexistente.

No hay un solo tipo de albinismo sino muchos, y, adicionalmente, debido a la diversidad genética de la población humana, no todas las personas con albinismo manifiestan los mismos síntomas ni lo hacen con idéntica intensidad o relevancia. La única característica que tienen en común los diferentes tipos de albinismo es precisamente 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.

El albinismo se engloba y estudia dentro de las denominadas enfermedades raras, o enfermedades de baja prevalencia, ya que en el caso del albinismo la prevalencia es aproximadamente de 1 de cada 17.000 personas.

## ¿Qué causa este fenotipo?

La melanina es un compuesto oscuro, un pigmento, que se produce solamente en las células pigmentarias. En nuestro cuerpo tenemos dos tipos de células pigmentarias: los melanocitos (que están en diferentes partes del cuerpo, principalmente en la piel y el pelo, pero también en el iris del ojo, en nuestro oído interno y en nuestro corazón) y las células del epitelio pigmentado de la retina (en el fondo de la retina de nuestros ojos). La melanina se sintetiza en estas células por acción de un conjunto de proteínas especiales, enzimas, que transforman sucesivamente un reactivo inicial (el aminoácido L-tirosina) en una serie de intermediarios, entre los cuales destaca la L-DOPA, que acaban convirtiéndose en el producto final que llamamos melanina.

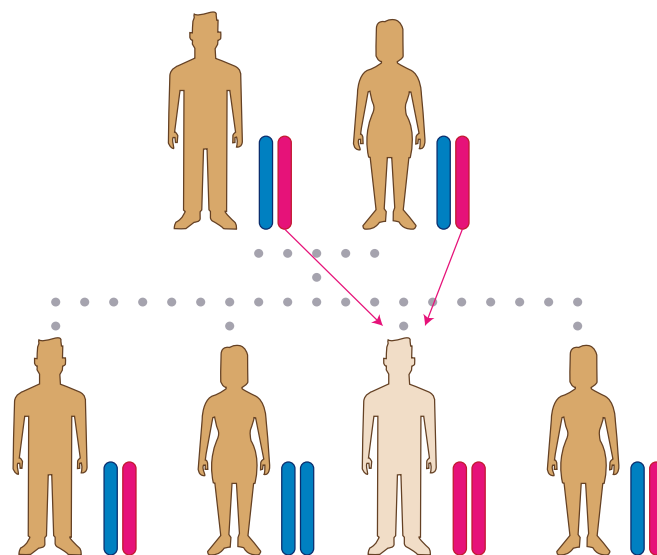
La ruta de síntesis bioquímica de la melanina en las células pigmentarias está formada por diversas etapas. Los melanosomas son los compartimentos donde se fabrica y almacena el pigmento, la melanina, dentro de las células pigmentarias.

Todos nosotros tenemos 23 pares de genes. Todos estos genes portan la información genética que se traduce en funciones celulares específicas (proteínas), que se requieren para todos los aspectos de la vida.

Cada persona tiene dos copias de cada gen, una heredada del padre y otra heredada de la madre.

A veces, tanto el padre como la madre son portadores de una copia del gen que presenta algún tipo de anomalía genética (alguna mutación) e impide su función normal, que tienen que ver con la pigmentación (desde la producción, transporte o almacenamiento del pigmento o melanina) o la visión. En este caso, con un 25% de probabilidad, en cada uno de los embarazos, los hijos o hijas pueden heredar las dos copias anómalas, no funcionales, tanto la de su padre como la de su madre y manifestar así la condición genética del albinismo.

Por ello al albinismo se le conoce y describe como una condición congénita recesiva, debido a que las mutaciones en los genes afectados, para manifestarse, deben heredarse de ambas copias anómalas, tanto del padre como de la madre (mutación recesiva).



## ¿Cuántos tipos de albinismo existen?

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

### ***Albinismos oculocutáneos (OCA)***

**Tipo OCA1:** es el tipo más frecuente de albinismo en poblaciones occidentales (América y Europa). Existen dos subtipos de OCA1. **OCA1A** corresponde a mutaciones o alteraciones graves del gen de la tirosinasa (**TYR**) que inhabilitan prácticamente en su totalidad la función génica. **OCA1B** corresponde a otras alteraciones o mutaciones del gen de la tirosinasa menos relevantes, que no inactivan de forma completa la función del gen, sino que logran generar algo de proteína.

**Tipo OCA2:** es el más frecuente en personas de raza negra, de origen africano. Está producido por mutaciones o alteraciones en el gen OCA2, cuya información genética permite generar una proteína anclada a membranas de función en buena medida desconocida, que tiene que ver con la formación y función de los melanosomas, los orgánulos subcelulares que sintetizan y acumulan la melanina.



relacionada con tirosinasa de tipo 1, otra de las enzimas componentes de la síntesis de eumelanina. Es un tipo de albinismo oculocutáneo no sindrómico relativamente raro.

**Tipo OCA4:** está asociado a mutaciones o alteraciones en el gen **SLC45A2**, que codifica para una proteína de transporte asociada a melanosomas. Es el tipo de albinismo más frecuente en Japón.

**Tipo OCA5:** corresponde a mutaciones o alteraciones en un gen, todavía desconocido, asociado a la **región cromosómica 4q24** del genoma humano. Fue detectado por vez primera en familias de origen paquistaní.

**Tipo OCA6:** es, junto al OCA7, uno de los últimos tipos de albinismo descritos y es extraordinariamente raro. Está asociado a mutaciones o alteraciones del gen **SLC24A5** que fue detectado por primera vez en China.

**Tipo OCA7:** corresponde a mutaciones o alteraciones del gen **LRMDA**, que codifica una proteína involucrada en la diferenciación de los melanocitos.



## ***Albinismo Ocular (OA)***

***Tipo OA 1:*** se caracteriza por la falta o disminución de pigmentación ocular, en la retina, aunque también puede manifestarse con un déficit pigmentario ligero en la piel y el pelo. Se asocia a mutaciones o alteraciones del gen ***GPR143 (situado en el cromosoma X)***.

### ***Albinismos Síndrómicos.***

Existen otros tipos de albinismo oculocutáneos, mucho menos frecuentes, en los que la disminución o ausencia de pigmento en piel, pelo y ojos se manifiesta de forma combinada con otros síntomas, dentro de síndromes más complejos.

***Tipo Hermansky-Pudlak (HPS):*** además de las características propias del albinismo oculocutáneo, se manifiesta adicionalmente con hemorragias, problemas respiratorios y digestivos.

***Tipo Chediak-Higashi (CHS):*** cursa con síntomas parcialmente similares a HPS, aunque presenta adicionalmente problemas muy graves del sistema inmunológico (con una susceptibilidad aumentada frente a infecciones).

***Tipo FHONDA*** muestra alteraciones visuales características del albinismo. Sin embargo, ninguno de estos pacientes presenta alteraciones pigmentarias.

## Nombre del Gen

## Tipo de Albinismo

TYR	OCA1
OCA2	OCA2
TYRP1	OCA3
SLC45A2	OCA4
4q24	OCA5
SLC24A5	OCA6
LRMDA	OCA7
GPR143	OA1
LYST	CHS
HPS1	HPS1
AP3B1	HPS2
HPS3	HPS3
HPS4	HPS4
HPS5	HPS5
HPS6	HPS6
DTNBP1	HPS7
BLOC1S3	HPS8
BLOC1S6	HPS9
AP3D1	HPS10
SLC38A8	FHONDA

## ¿Es importante realizar el diagnóstico genético del albinismo?

La inmensa mayoría de personas con albinismo están diagnosticadas clínicamente pero no están diagnosticadas genéticamente. A través de la observación de sus alteraciones visuales y, en su caso, la falta o disminución de pigmentación en piel, pelo y ojos, o solamente en ojos, los médicos han llegado a la conclusión de que se trata de algún tipo de albinismo. Pero no han determinado la causa molecular del mismo y, por lo tanto, ignoran qué mutaciones, y qué gen o genes, son las causantes de su albinismo.

El diagnóstico genético del albinismo es muy relevante y toda persona con albinismo debería poder solicitarlo, para así obtener esta información genética que le identifica como persona con una discapacidad visual severa.

El conocer qué gen tiene afectado una persona con albinismo no va a cambiar sus rutinas de protección solar u ocular. Tampoco va a cambiar el trato y seguimiento que los médicos de familia o especialistas deban hacerle. Pero puede ser muy significativo o la prueba definitiva que permita acceder a los servicios de ayuda y apoyo que prestan determinadas organizaciones no gubernamentales, como la ONCE (la Organización Nacional de Ciegos Españoles), quienes exigen un diagnóstico previo de la discapacidad visual antes de poder beneficiarse de sus servicios gratuitamente.



Desde el punto de vista del investigador especialista en albinismo el diagnóstico genético es esencial para aumentar el conocimiento de esta condición genética. Sabemos de la gran variabilidad existente entre las personas con albinismo, pero seguimos sin entender las causas genéticas de tal variabilidad. Una manera de aportar nuevo conocimiento es tener diagnosticadas genéticamente a las personas con albinismo, y así intentar obtener patrones o correlacionar observaciones de alteraciones que se presenten con mayor o menor frecuencia cuando unos genes específicos y unas mutaciones determinadas sean las causantes del albinismo.

A pesar de que hoy en día no tenemos todavía ninguna terapia disponible, lo que sí sabemos es que, sea la que sea, muy probablemente no va a ser terapia universal. Cada mutación en cada gen exigirá desarrollar un tratamiento distinto, específico, adecuado al gen y a la mutación que queramos corregir. Por eso es tan relevante el diagnóstico genético de las personas con albinismo.

## ¿Qué tipo de alteraciones visuales presentan las personas con albinismo?

Todas las personas con albinismo presentan las mismas alteraciones visuales. Sin embargo, el grado de afectación de cada una de las anomalías visuales es variable, en función del tipo de albinismo y de cada persona.

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.

***Hipoplasia foveal:*** se define como la ausencia o presencia muy limitada de la fovea, la región central de la retina donde tenemos la mayor concentración de fotorreceptores y la mayor densidad de conos.

La ausencia o práctica desaparición de la fovea en las personas con albinismo determina una reducción muy importante en el grado de agudeza visual que tienen, al disponer solamente de un nivel de visión central parecido al que tenemos todos desde la retina periférica.

También determina que la visión nocturna o en penumbra sea igualmente reducida.

***Visión estereoscópica limitada o reducida.*** Las personas con albinismo tienen unas conexiones anómalas entre la retina y el cerebro. Cada uno de los ojos solamente se comunica con el hemisferio del lado contrario: el ojo izquierdo con el hemisferio derecho y el ojo derecho con el hemisferio izquierdo. En estas condiciones los hemisferios no reciben información de los dos ojos sino solamente de uno, lo cual imposibilita la generación de la percepción tridimensional, de profundidad. Cada ojo ve una imagen distinta.

Ésta es una de las limitaciones más importantes de las personas con albinismo, parcialmente compensada con la edad y el aprendizaje de trucos que permiten aprovechar al máximo la visión residual existente.

***Nistagmo,*** que es un elemento importante para el diagnóstico clínico de esta condición genética. El nistagmo es un movimiento involuntario de los ojos, más o menos perceptible por un observador. Esta alteración neurológica no es exclusiva del albinismo.

El cerebro de la persona con albinismo se adapta al movimiento involuntario de los ojos. El nistagmo está relacionado con la falta de fovea. La retina constantemente necesita fijar la atención, enfocar y centrarse en un objeto.

Adicionalmente, debido principalmente a su falta o disminución de la visión binocular las personas con albinismo pueden presentar ***estrabismo,*** dado que tienden a usar los ojos de forma separada, con movimientos no coordinados.

La falta de pigmentación ocular en el iris generalmente produce **fotofobia**, esto es, rechazo o repulsión a la luz directa. Es esta falta de pigmentación ocular la que 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.

Sin embargo, es importante recordar que las personas con albinismo requieren una buena iluminación para poder desenvolverse con normalidad por lo que el uso de gafas demasiado oscuras puede ser contraproducente para la visión.

Las personas con albinismo pueden presentar además miopía, hipermetropía o astigmatismo, de forma parecida a lo que puede ocurrir en personas sin albinismo.





## Aspectos dermatológicos del albinismo

Las personas con albinismo generalmente presentan una falta prácticamente total (en personas con OCA1A y OCA4) o parcial (en personas OCA1B y los otros tipos de OCA) de pigmento en piel, pelo y ojos. La falta de pigmento en piel y pelo hace que las personas con albinismo estén desprotegidas frente a las radiaciones solares y, por lo tanto, sean muy propensas a quemarse con facilidad tras exponerse al sol.

En función del grado de pigmentación residual que posean, las personas con albinismo manifestarán una mayor o menor reacción a la exposición a radiaciones solares.

Por ello es recomendable protegerse con cremas y ropa adecuada. Se deberá prestar especial atención a las zonas del cuerpo habitualmente expuestas al sol, como son la cara, las orejas, la nuca, los hombros, los brazos y las piernas.

Las personas con albinismo pueden y deben pasar tiempo al aire libre y tomar el sol, con precaución y cautela, si se protegen adecuadamente con cremas protectoras solares y se toman unas mínimas precauciones: evitando las horas de máxima radiación solar.

Igualmente, hay que ser especialmente cuidadoso los días nublados, en los que no vemos la luz del sol, pero sí nos llegan, con igual intensidad, las radiaciones solares, que serán las que producirán las quemaduras en la piel.

Debido a la recomendación de exponerse lo menos posible a la radiación solar sin protección 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.

Las personas con albinismo, si siguen las precauciones para protegerse adecuadamente y en todo momento de las radiaciones solares dañinas no tienen por qué ser más propensas a desarrollar cáncer de piel que las personas sin albinismo.

A la más mínima lesión que se observe en la piel, si se detecta una mancha que cambia de forma, de aspecto irregular, en relieve, o que duela o que sangre se debe consultar inmediatamente al especialista dermatólogo para su valoración y diagnóstico cuanto antes.

## ¿Las personas con albinismo presentan problemas de audición?

En el oído interno se localizan también las células pigmentarias, los melanocitos, los cuales forman parte de la estría vascular, una estructura celular que se encuentra dentro de la cóclea y que es responsable de la producción de un líquido, la endolinfa, que es indispensable para que pueda producirse la transmisión del sonido y su percepción.

Según investigaciones llevadas a cabo con ratones por el Centro Nacional de Biotecnología (Dr. Lluís Montoliu) junto con Isabel Varela-Nieto, del Instituto de Investigaciones Biomédicas “Alberto Sols” de Madrid, expertos en audición, los ratones albinos ensordecen más rápidamente que los ratones pigmentados y son también más sensibles a la pérdida de audición incluida por sonidos fuertes y continuados.

Hay que recordar que estos son datos experimentales que se han obtenido en el laboratorio. Sin embargo, estudios preliminares realizados en el Hospital Niguarda de Milán sugieren que, en efecto, las personas con albinismo podrían desarrollar una presbiacusia prematura.

En cualquier caso, son necesarios más estudios para poder determinar con certeza el grado de afectación auditiva, si la hay, que podría aparecer en personas con albinismo. En general, las personas con albinismo no suelen presentar ni quejarse de problemas de audición.

