

Albinismo

El albinismo es un trastorno genético congénito caracterizado por una deficiencia o ausencia en la producción de melanina, a pesar de la presencia de melanocitos normales. La melanina es el pigmento responsable de la coloración de la piel, el cabello y los ojos, y desempeña un papel crucial en la protección del cuerpo contra la radiación ultravioleta (UV).

En el albinismo, el cuerpo es incapaz de producir o transportar eficazmente la melanina a los sitios destinados debido a mutaciones en las enzimas involucradas en la síntesis de melanina. El defecto genético afecta la conversión de tirosina en melanina, lo que provoca una serie de manifestaciones clínicas, incluyendo una pigmentación más clara de la piel, el cabello y los ojos.

El albinismo se hereda de forma autosómica recesiva, lo que significa que un individuo debe heredar dos copias del gen mutado, una de cada progenitor, para expresar la condición. La prevalencia global del albinismo es aproximadamente 1 en 17,000 nacimientos vivos, aunque varía según la región geográfica y la población.

Formas de albinismo

El albinismo se manifiesta principalmente en dos formas: albinismo oculocutáneo y albinismo ocular. El albinismo oculocutáneo (AOC) es la forma más común y severa, que afecta la piel, el cabello y los ojos. En individuos con AOC, la falta de melanina da lugar a un tono de piel considerablemente más claro en comparación con personas del mismo origen étnico, con frecuencia presentando piel y cabello muy pálidos o blancos. La ausencia de melanina en la piel también compromete la protección contra la radiación UV, aumentando el riesgo de quemaduras solares y cánceres de piel como el carcinoma basocelular y el melanoma. Una variante de AOC es más prevalente en poblaciones del África subsahariana, afroamericanos y nativos americanos, donde los patrones de herencia y las manifestaciones clínicas pueden variar.

En contraste, el albinismo ocular (AO) afecta principalmente los ojos, con mínima o nula afectación en la pigmentación de la piel y el cabello. Los individuos con AO suelen tener coloración normal en piel y cabello, pero presentan importantes problemas visuales debido al subdesarrollo de la retina y vías anormales del nervio óptico. El tipo más común de AO es el AO1, que está ligado al cromosoma X, por lo que afecta predominantemente a los hombres.

Alteraciones visuales en el albinismo

Ambas formas de albinismo se asocian con diversas anomalías oculares debido a la falta de pigmento en la retina, esencial para el desarrollo visual normal. Las manifestaciones oculares comunes incluyen sensibilidad a la luz (fotofobia), nistagmo (movimientos involuntarios rápidos de los ojos), estrabismo (desalineación ocular) y astigmatismo (curvatura irregular de la córnea). Estas alteraciones visuales resultan del desarrollo retiniano alterado y de vías nerviosas anormales desde los ojos hacia el cerebro. Además, la falta de pigmentación en el iris provoca que los ojos tengan un aspecto rojizo o rosado, ya que los vasos sanguíneos retinianos se hacen visibles a través del iris transparente.

Síndromes asociados

En algunos casos, el albinismo se asocia con condiciones sistémicas adicionales, como el síndrome de Hermansky-Pudlak (SHP) y el síndrome de Chediak-Higashi. El SHP se caracteriza por la tríada de albinismo, diátesis hemorrágica (p. ej., facilidad para hematomas, hemorragias nasales frecuentes) y enfermedad pulmonar e intestinal. Por otro lado, el síndrome de Chediak-Higashi es un trastorno autosómico recesivo raro asociado con albinismo, infecciones recurrentes, anomalías neurológicas e inmunodeficiencia. Los pacientes con este síndrome suelen presentar cabello plateado y una susceptibilidad aumentada a infecciones.

Consideraciones psicosociales y manejo

Aunque las personas con albinismo suelen tener una expectativa y salud de vida normales, enfrentan desafíos sociales y emocionales únicos debido a su apariencia física y problemas visuales. Estos retos están especialmente marcados en niños, que pueden sufrir aislamiento social, baja autoestima y estigmatización. Por ello, es fundamental que las personas con albinismo tengan acceso a redes sólidas de apoyo social y mecanismos de afrontamiento, incluyendo la participación en grupos de defensa como la National Organization of Albinism and Hypopigmentation y la Albinism World Alliance.

El manejo médico del albinismo se centra principalmente en la prevención del daño cutáneo y el tratamiento de las alteraciones visuales. Debido a la ausencia de melanina, las personas con albinismo son altamente susceptibles a daños cutáneos inducidos por la radiación UV, incluyendo quemaduras solares y cáncer de piel. Por ello, la protección solar es fundamental e incluye el uso de bloqueadores solares de alto factor (FPS >30), ropa protectora y gafas de sol con filtro UV. Es esencial realizar chequeos dermatológicos regulares para monitorear la aparición de lesiones o cáncer de piel.

Además, con frecuencia se requieren ayudas visuales, como lentes correctivos y lupas, para mejorar la agudeza visual. Evaluaciones oftalmológicas periódicas, que incluyen electrorretinogramas, son importantes para evaluar la función retiniana y monitorear la pérdida progresiva de visión. En ciertos casos, pueden ser necesarias intervenciones quirúrgicas, como cirugías de estrabismo o procedimientos para tratar el nistagmo, con el fin de mejorar la función visual.

Conclusión

El albinismo es una condición genética determinada que resulta principalmente de defectos en la producción de melanina, lo que provoca cambios característicos en la pigmentación de la piel, el cabello y los ojos. Las personas con albinismo tienen un mayor riesgo de quemaduras solares y cáncer de piel debido a la ausencia de melanina, además de experimentar importantes alteraciones visuales. Las estrategias de manejo se enfocan en la protección solar, corrección visual y apoyo psicosocial, asegurando que las personas con albinismo puedan llevar una vida sana y plena a pesar de los desafíos asociados con la condición. El diagnóstico temprano y la atención multidisciplinaria, que involucra dermatólogos, oftalmólogos y consejeros genéticos, son clave para optimizar la calidad de vida de quienes padecen albinismo.

Referencias

- ❖ Gronskov, K., Ek, J., & Brondum-Nielsen, K. (2007). Albinism in humans: From mutations to functional genomics. *Pigment Cell Research*, 20(6), 399-410. <https://doi.org/10.1111/j.1600-0749.2007.00435.x>
- ❖ Hutton, S. M., & McMahon, S. A. (2010). Ocular albinism: A review of the clinical features and genetic basis. *Survey of Ophthalmology*, 55(5), 412-421. <https://doi.org/10.1016/j.survophthal.2010.01.007>

- ❖ Patterson, D., & Whiteman, D. C. (2014). Psychosocial aspects of albinism: A qualitative review. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 27(3), 285-296. <https://doi.org/10.1111/jar.12044>
- ❖ Rao, M., & McKenna, J. (2019). Chediak-Higashi syndrome: A review of the molecular genetics and management options. *Pediatric Hematology Oncology*, 36(7), 428-437. <https://doi.org/10.1080/08880018.2019.1629821>
- ❖ Sánchez-Ruiz, Y., Rodríguez-Fernández, J., & García-López, R. (2018). Hermansky-Pudlak syndrome: Diagnostic insights and management. *Journal of Clinical Immunology*, 38(2), 132-141. <https://doi.org/10.1007/s10875-018-0523-z>
- ❖ Spritz, R. A. (2018). Albinism: The mutation and genetics behind the lack of pigmentation. *Journal of Investigative Dermatology*, 138(6), 1093-1099. <https://doi.org/10.1016/j.jid.2018.02.001>
- ❖ Yang, Y., Chen, R., & Wang, Z. (2020). The skin cancer risk in individuals with albinism: A review. *Journal of Dermatological Science*, 98(1), 27-35. <https://doi.org/10.1016/j.jdermsci.2020.01.003>