

Albinismo Oculocutáneo

El albinismo es una condición hereditaria que se presenta al nacer y se caracteriza esencialmente por una ausencia o disminución del pigmento que da color a la piel, cabello y ojos. Existen distintos tipos de albinismos, entre ellos el albinismo oculocutáneo (OCA, por sus siglas en inglés). El Albinismo oculocutáneo es el más común y causa una disminución del pigmento en los ojos, el cabello y la piel. También, causa problemas de la vista como la visión borrosa, movimientos oculares rápidos, estrabismo (bizquera) y aumento de la sensibilidad a la luz.

Variantes del Albinismo Oculocutáneo (OCA)

OCA 1	Proviene de un defecto genético, en una enzima llamada tirosinasa. Esta enzima ayuda al cuerpo a cambiar el aminoácido tirosina en pigmento.
OCA 2	Las personas con OCA2, producen una cantidad mínima de pigmento melanina y pueden tener un color de cabello que oscila entre un rubio muy claro y el marrón.
OCA 3	Esta resulta de un defecto genético en la proteína TYRP1, una proteína relacionada con la tirosinasa y puede tener una cantidad sustancial de pigmento.
OCA 4	Se origina por un defecto en la proteína SLC45A2 que ayuda a la enzima tirosinasa a funcionar.
OCA 5, 6 y 7	Estas variantes son poco comunes y han reportado mutaciones en tres genes adicionales. Para identificar a estas personas, se necesitan más pruebas genéticas disponibles.

No todas las personas con albinismo oculocutáneo presentan las mismas características.

Factores de Riesgo

El albinismo es un trastorno genético hereditario. Existe una alta probabilidad de que, si ambos padres son portadores del gen de albinismo oculocutáneo, el hijo(a) lo adquiera. Sin embargo, si el hijo(a) recibe solo un gen de albinismo oculocutáneo por parte del padre o madre, no presentará síntomas.



Signos y Síntomas

Piel: el color puede ser entre blanco a castaño.

Cabello: el color puede ser entre blanco a marrón, las cejas y pestañas se caracterizan por ser más claras.

Color de ojos: los ojos pueden ser de color azul muy claro a marrón, que puede cambiar con la edad.

Visión: un signo común en el albinismo oculocutáneo es el deterioro de la visión.

Algunos de estos son:

- **Nistagmo:** movimiento lateral rápido e involuntario de los ojos.
- **Movimiento de cabeza,** para reducir los movimientos involuntarios de los ojos.
- **Estrabismo:** incapacidad de ambos ojos para enfocarse en el mismo punto o moverse al mismo tiempo.
- **Miopía:** visión borrosa de objetos lejanos.
- **Fotofobia:** sensibilidad a la luz.
- **Astigmatismo:** curvatura atípica de la córnea que causa visión borrosa.
- **Desarrollo atípico de la retina** que ocasiona una visión reducida.
- **Decusación anómala del nervio óptico:** Señales nerviosas de la retina al cerebro que no siguen los trayectos nerviosos normales.
- **Ceguera legal:** visión de menos de 20/200 o total.

Diagnóstico

El médico deberá realizar las siguientes pruebas: examen físico, específicamente de la pigmentación de la piel y el cabello, examen para la retina y pruebas genéticas para confirmar y determinar el tipo de variante.

Tratamiento

El albinismo oculocutáneo no tiene cura. Existen métodos para el cuidado de los ojos y la piel.

Entre ellos:

- **Cuidado de los ojos:** visitar un oftalmólogo de manera regular, utilizar gafas o lentes de contacto que sean recetados para la protección contra el sol y recibir tratamiento contra nistagmo u otros problemas de la visión.
- **Cuidado de la piel:** aplicar bloqueador solar de amplio espectro, ubicarse en áreas donde haya sombra, usar sombrero o gorra, visitar un dermatólogo cada 6 a 12 meses y evitar el uso de medicamentos que le hagan más sensibles al sol.

Aspecto Social y Emocional

Para recomendaciones, herramientas y recursos de cómo usted y su familia pueden afrontar las preocupaciones emocionales y físicas que se presentan durante su tratamiento, visite a su médico primario o comuníquese a:

Línea de Consejería Médica

1-844-347-7801

TTY/TDD 1-844-347-7804

APS Health

787-641-9133

Referencias:

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/albinism/symptoms-causes/syc-20369184> 2023

<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/albinism/diagnosis-treatment/drc-20369189#:~:text=El%20diagn%C3%B3stico%20del%20albinismo%20se,con%20la%20de%20otros%20familiares.> 2023

<https://albinism.org/boletin-informativo-que-es-el-albinismo/> 2021

<https://www.aao.org/salud-ocular/enfermedades/albinismo> 2022

Preparado por Educadores en Salud licenciados.

Revisado en enero 2024. ©First Medical Health Plan, Inc.