

Carta Trámite

8 de marzo de 2023

A: Todos los proveedores Contratados por First Medical Health Plan, Inc. para el Plan Vital

Re: *Carta Normativa 23-0214 Inclusión de bloqueadores solares a la población con cubierta especial para condiciones de Albinismo Oculocutáneo, Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) y Síndrome de Chédiak-Higashi (CHS)*

Estimado(a) Proveedor(a):

Reciba un cordial saludo de parte de First Medical Health Plan, Inc., (FMHP).

Adjunto a este comunicado encontrará la Carta Normativa 23-0214 de la Administración de Seguros de Salud (ASES).

A través de esta Carta Normativa, la ASES informa que conforme a la Ley Núm. 109 de 22 de diciembre de 2022, la Carta Normativa 23-0117-02 y la Política ASES-OC-2023/P004, se establece la inclusión de Albinismo Oculocutáneo, Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) y Síndrome de Chédiak-Higashi (CHS) a la cubierta especial.

En adición, la ASES establece que se proveerá cremas de protección solar específicas para prevención de complicaciones por exposición a los rayos ultravioletas. Se aneja lista de los bloqueadores solares que serán cubiertos para beneficiarios de Plan Vital. Estos bloqueadores solares para población con diagnóstico de Albinismo, registrada bajo la Cubierta Especial, se cubrirán efectivo el 10 de marzo de 2023 mediante receta de su médico de cuidado (PCP, oftalmólogos, dermatólogos y en los casos del Síndrome de Hermansky- Pudlak, aquellas prescritas por hematólogos y neumólogos.

La cantidad máxima para despacharse será para cubrir una terapia de 30 días y hasta un máximo de cinco (5) repeticiones. La recomendación es de hasta 24 onzas al mes, según la presentación del producto. Los despachos de estos productos serán dentro de la red de farmacias contratadas de Plan Vital.

Para detalles específicos, sobre la información provista por la ASES, le exhortamos a leer detenidamente Carta Normativa 23-0217 Inclusión de bloqueadores a la población con cubierta especial para condiciones de Albinismo Oculocutáneo, Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) y Síndrome de Chédiak-Higashi (CHS), Anejo 1 Lista de bloqueadores solares cubiertos a la población con cubierta especial, Carta Normativa 23-0214 Inclusión de Albinismo Oculocutáneo, Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) y Síndrome de Chédiak-Higashi (CHS) en la Cubierta Especial y la ASES-OC-2023/P004.

Si usted tiene alguna pregunta relacionada a este comunicado y/o necesita información adicional, siéntase en la libertad de comunicarse con nuestro Centro de Servicio al Proveedor al número libre de cargos 1-844-347-7802 de lunes a viernes de 7:00 a.m. a 7:00 p.m. También, puede acceder a nuestra página electrónica www.firstmedicalvital.com.

Cordialmente,

Departamento de Cumplimiento
First Medical Health Plan, Inc.



Carta Normativa 23-0214

3 de marzo de 2023

A: Organizaciones contratadas de Manejo Coordinado de Salud (MCO), Grupos Médicos Primarios (GMP), Proveedores Participantes del Plan Vital, Administrador del Beneficio de Farmacia (PBM), y red de farmacias contratadas

Asunto: Inclusión de bloqueadores solares a la población con cubierta especial para las condiciones de Albinismo Oculocutáneo, Síndrome de Hermansky-Pudlak (HSP) y el Síndrome de Chédiak-Higashi (CHS)

Conforme con Ley para establecer la Política Pública del Gobierno de Puerto Rico en torno a la población con Albinismo y el Síndrome de Hermansky-Pudlak (Ley Núm. 109 de 22 de diciembre de 2022), la Carta Normativa 23-0117-02, y la política #ASES-OC-2023/P004 se establece la inclusión de Albinismo Oculocutáneo, Síndrome de Hermansky-Pudlak (HSP) y el Síndrome de Chédiak-Higashi (CHS) a la cubierta especial.

En adición, se proveerá cremas de protección solar específicas para prevención de complicaciones por exposición a los rayos ultravioletas. Estas lociones o cremas tienen que ofrecer un factor de protección solar SPF de 50 o más y proteger contra rayos ultravioletas A y B (UVA y UVB). Se aneja lista de los bloqueadores solares que serán cubiertos para beneficiarios de Plan Vital.

Los bloqueadores solares para la población con diagnóstico de Albinismo, registrada bajo la Cubierta Especial, se cubrirán efectivo el 10 de marzo de 2023 mediante receta médica de su médico de cuidado primario (PCP), oftalmólogos, dermatólogos y en los casos del Síndrome de Hermansky-Pudlak, aquellas prescritas por hematólogos y neumólogos. La cantidad máxima para despacharse será para cubrir una terapia de 30 días y hasta un máximo de cinco (5) repeticiones. La recomendación es de hasta 24 onzas al mes, según la presentación del producto. Los despachos de estos productos serán dentro de la red de farmacias contratadas de Plan Vital.

Todas las aseguradoras bajo Plan Vital deberán notificar a sus proveedores contratados lo establecido en esta carta a la mayor brevedad, y garantizar el cumplimiento con lo establecido en la política ASES-OC-2023/P004.

Cordialmente,

Roxanna K. Rosario Serrano, MS, BHE
Sub Directora Ejecutiva

ANEJO 1. LISTA DE BLOQUEADORES SOLARES CUBIERTOS A LA POBLACIÓN CON CUBIERTA ESPECIAL PARA LAS CONDICIONES DE ALBINISMO OCULOCUTÁNEO, SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK (HSP) Y EL SÍNDROME DE CHÉDIAK-HIGASHI (CHS)

Drug_Name	NDC
Copperton Limited Edition	41100000666
Coppertone Baby Pure & Simple	72140002881
Coppertone Complete SPF50	72140003520
Coppertone Defend & Care	41100000696
Coppertone Kids Pure & Simple	72140002882
Coppertone Kids SPF50	41100000668
Coppertone Kids SPF50	72140003440
Coppertone Kids Sport SPF 100	72140002768
Coppertone Kids Sport SPF 50	41100000713
Coppertone Kids Sport SPF 50	72140002767
Coppertone Pure & Simple SPF50	72140002880
Coppertone Sport 4-in-1 SPF100	72140002770
Coppertone Sport 4-in-1 SPF50	72140002754
Coppertone Sport 4-in-1 SPF50	72140002764
Coppertone Sport 4-in-1 SPF50	72140002911
Coppertone Sport 4-in-1 SPF70	72140002765
Coppertone Sport Mineral SPF50	72140002870
Coppertone Sport SPF 100	41100000673
Coppertone Sport SPF 70	41100000675
Coppertone Sport SPF50	41100000506
Coppertone Sport SPF50	41100000672
Coppertone Sport SPF50	72140003515
Coppertone Sport SPF50	72140003517
Coppertone ultraGUARD SPF50	41100000493
Coppertone ultraGUARD SPF50	41100000667
Coppertone Waterbabies SPF50	72140002717
EQL Sport Continuous Spr SPF50	41163048486
EQL Ultra Protection SPF50	41163048468
General Protection Sunscreen	70000007201
General Protection Sunscreen	70000007301
GNP Sport Sunscreen SPF50	87701043358
GNP Sunscreen Kids SPF50	87701043357
Huggies Little Swimmers SPF50	36000000048
Kids Continuous Spray SPF50	70000032501
Neutrogena Beach Defense SPF70	86800087274
Neutrogena Ultra Sheer Body	86800010039

P.O. Box 195661, San Juan, P.R. 00919-5661

Sunscreen Kids SPF 50	70000007101
Water Babies SPF50	41100000169
Solbar Fifty	00096074104
Solbar SPF50	00096068604
Bull Frog Quik SPF50	41167033059
Bull Frog Quik Sport SPF 50	41167033180
Bull Frog Water Armor Sport	41167033053
Bull Frog Water Armor Sport	41167033183
Coppertone Glow Hydrigel SPF50	41100058663
Shade Oil Free Clear	41100007775
Aveeno Baby Sunscreen	08137116450
Aveeno Kids Continuous Protect	08137102661
Aveeno Protect+Hydrate SPF60	08137119458
Aveeno Protect+Hydrate SPF60	08137119459
Aveeno Protect+Hydrate SPF60	08137119460
Baby Sunscreen SPF50	70000001601
Baby Sunscreen SPF50	70000007601
Bull Frog Sheer Protection	41167033160
Bull Frog Sheer Protection	41167033164
Bull Frog SuperBlock SPF50	41167033040
Bull Frog Water Armor Sport	41167033163
Clear Zinc SPF 50	49022081595
Coppertone Baby Pure & Simple	41100000623
Coppertone Baby Pure & Simple	41100000694
Coppertone Baby Pure & Simple	72140002745
Coppertone Baby Pure & Simple	72140002871
Coppertone Defend & Care	41100000686
Coppertone Defend & Care Face	41100000701
Coppertone Defend & Care Face	41100000702
Coppertone Kids Clear SPF50	72140002828
Coppertone Kids Pure & Simple	41100058073
Coppertone Kids Pure & Simple	72140002744
Coppertone Kids SPF70	41100000222
Coppertone Kids SPF70	72140002742
Coppertone Kids Sport SPF 100	41100058004
Coppertone Kids Tear Free	41100057879
Coppertone Kids Tear Free	72140002753
Coppertone Limited Edition	41100005813
Coppertone Limited Edition	41100008183
Coppertone Pure & Simple Face	72140002773
Coppertone Pure & Simple SPF50	41100057974

P.O. Box 195661, San Juan, P.R. 00919-5661

Coppertone Pure & Simple SPF50	72140002883
Coppertone Sport 4-in-1 SPF100	72140002757
Coppertone Sport 4-in-1 SPF50	72140002747
Coppertone Sport 4-in-1 SPF50	72140002756
Coppertone Sport 4-in-1 SPF70	72140002748
Coppertone Sport Clear	41100000631
Coppertone Sport Clear	41100000632
Coppertone Sport Clear	72140002904
Coppertone Sport Clear	72140002905
Coppertone Sport Face SPF50	41100057880
Coppertone Sport Mineral Face	72140002868
Coppertone Sport SPF 70	41100000575
Coppertone Sport SPF50	41100000567
Coppertone Sport SPF50	41100000569
Coppertone ultraGUARD SPF70+	41100000224
Coppertone Waterbabies SPF50	41100000438
Coppertone Waterbabies SPF50	72140002739
CVS Sensitive Skin Sun	50428478265
EQ Sunscreen Sport	49035096311
General Protection Sunscreen	70000007501
General Protection Sunscreen	70000053601
Huggies Little Swimmers SPF50	36000000045
Huggies Little Swimmers SPF50	36000000046
Huggies Little Swimmers SPF50	36000000047
Neutrogena Age Shield SPF70	86800087270
Neutrogena Beach Defense SPF70	86800087272
Neutrogena Healthy Defense	70501086021
Neutrogena Pure & Free Baby	86800011082
Neutrogena Sport Face SPF70	86800087025
Neutrogena Ultra Sheer SPF 55	86800068790
Neutrogena Ultra Sheer SPF 70	86800068770
Nivea Visage UV Care	72140081146
QC Ultimate Sunscreen	35515099710
Sport Sunscreen SPF50	70000025701
Sunscreen Kids SPF50+	70000054501
Sunscreen SPF50	49022034246
Sunscreen Sport SPF 70	49022088692
Sunscreen Sport SPF 70	49022089027
Sunscreen Ultra Sheer	70000053501
Water Babies SPF50	41100057264
Bull Frog Quik	41167033026

P.O. Box 195661, San Juan, P.R. 00919-5661

CeraVe Sunscreen SPF50	06000053817
Clear Zinc SPF 50	49022088684
Coppertone Baby Pure & Simple	41100000619
Coppertone Baby Pure & Simple	72140002886
Coppertone Defend & Care Face	41100000704
Coppertone Kids Pure & Simple	41100000710
Coppertone Kids Pure & Simple	72140002887
Coppertone Pure & Simple SPF50	72140002888
Coppertone Sport Face+Body	72140003109
Coppertone Sport SPF50	41100000617
Sheer Sunscreen SPF 70	49022088683

Las aseguradoras deberán garantizar acceso a todo bloqueador disponible en el mercado con un NDC vigente y que cumpla con los criterios establecidos en esta misiva. El PBM deberá mantener la lista de los bloqueadores solares actualizada para garantizar acceso conforme.



GOBIERNO DE PUERTO RICO

ADMINISTRACIÓN DE SEGUROS DE SALUD

Directora Ejecutiva | Edna Y. Marín Ramos | emarin@asespr.org

Carta Normativa 23-0117-02

17 de enero de 2023

A: Organizaciones contratadas de Manejo Coordinado de Salud (MCO), Grupos Médicos Primarios (GMP), y Proveedores Participantes del Plan Vital

RE: INCLUSIÓN DE ALBINISMO OCULOCUTÁNEO, SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK (HSP) Y SÍNDROME DE CHEDIA-HIGASHI (CHS) EN LA CUBIERTA ESPECIAL Y POLÍTICA DE MANEJO DE LOS PACIENTES DIAGNOSTICADOS CON ESTA CONDICIÓN

Se adjunta la política # **ASES-OC-2022/P004**, la cual procura uniformar el acceso a cuidados preventivos, diagnósticos y terapéuticos que necesitan los beneficiarios diagnosticados con **Albinismo Oculocutáneo, Síndrome de Hermansky-Pudlak, y Síndrome de Chediak-Higashi (CHS)**.

La política aneja tiene efectividad de inmediato. Por lo tanto, requerimos a todas las aseguradoras contratadas bajo Plan Vital que se aseguren de cumplir con lo establecido en la misma. Igualmente, les solicitamos que se aseguren de diseminar el contenido de la política entre sus respectivas redes de proveedores contratados.


Cordialmente,

Roxanna K. Rosario Serrano, BHE, MS
Subdirectora Ejecutiva

Anejo (1)





Planificación, Calidad y Asuntos Clínicos Plan de salud del Gobierno (PSG) SALUD VITAL		
Policy: Albinismo Oculocutáneo, Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) y Síndrome de Chediak-Higashi (CHS).		
Number: ASES-OC-2023/P004	Effective Date: January <u>1</u> , 2023	Number of Pages: 11
Approved By: Roxanna K. Rosario Serrano, BHE, MS Deputy Executive Director	Signature: 	Date: January 17, 2023
Reference: Contract Section ATTACHMENT 7		

PROPÓSITO

Establecer un protocolo uniforme para incluir bajo la cubierta especial de VITAL los casos de Albinismo Oculocutáneo, Síndrome de Hermansky-Pudlak, y síndrome de Chediak-Higashi (CHS) para uniformar el acceso a cuidados preventivos, diagnósticos y terapéuticos necesarios para el manejo adecuado, ágil y eficaz.

INTRODUCCIÓN

El albinismo es una condición genética poco frecuente asociada fundamentalmente a una deficiencia visual importante, que es específica y característica. Adicionalmente, la mayoría de las personas con albinismo pueden manifestar una pérdida parcial o total ausencia de pigmento, que sin embargo no aparece en todos los casos. Hay muchos tipos de albinismo. Conocemos por lo menos 20 genes cuyas mutaciones están asociadas a algún tipo de albinismo. Podemos conocer la causa del albinismo mediante diagnóstico genético. No existen todavía terapias aprobadas que puedan administrarse a personas con albinismo. Pero sí que hay diversas propuestas experimentales que se están investigando en la actualidad.

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. Se calcula que uno de cada 17,000 personas tiene algún tipo o variedad de albinismo. Afecta o se manifiesta en todas las razas.

En algunos casos las manifestaciones de albinismo son tan sutiles que ni la propia persona sabe que lo padece.

De una manera muy general, se puede considerar que hay dos grandes grupos de albinos:

- 1 Albinismo Oculocutáneo (OCA) por sus siglas en inglés, y
- 2 Albinismo Ocular (OA).

En el primer caso u OCA se describe una disminución de pigmento en los ojos, cabello y piel.

De este subgrupo se han descrito siete tipos o variantes, dependiendo del defecto genético que lo ocasiona. En el caso de albinismo ocular, solo suele afectarse los ojos, mientras que la piel y el cabello pudiera ser normal o presentar una coloración casi normal.

El albinismo se hereda de manera autosómica recesiva, por lo que para que se manifieste, tanto el padre como la madre deben tener el gen, y en esos casos existe un 25% de probabilidad de que cada embarazo sea de albino. En muchos casos los padres no tienen manifestaciones de albinismo, pero son portadores del gen del albinismo.

En el caso de OA, el gen del albinismo se encuentra localizado en el cromosoma X.

Este tipo de albinismo se manifiesta casi exclusivamente en varones y es transmitido por una madre portadora. En estos casos existe un 50% de probabilidades de tener un hijo con albinismo ocular (OA).

VARIANTES DE OCA:

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

OCA1: Es la variante más frecuente y corresponde al 43% de todos los OCA. Es el más frecuente en poblaciones occidentales (América y Europa). Es el tipo característico de albinismo en el que

todo el mundo piensa cuando le preguntan por el aspecto de una persona con albinismo. Es decir, una persona de pelo blanco, piel blanca o rosada muy pálida, con ojos muy claros o rojos/rosados. El albinismo OCA1 está causado por mutaciones o alteraciones en el gen de la tirosinasa (*TYR*, situado en el cromosoma 11 humano), que lleva la información genética de una de las principales enzimas responsable del primer paso de la ruta de síntesis de la melanina.

La mayoría de las personas con albinismo OCA1 presentan una agudeza visual alrededor del 10-20%, manifiestan nistagmo, fotofobia y visión tridimensional reducida.

OCA2: Mas frecuentes en personas de origen africano. El albinismo oculocutáneo de tipo 2 (OCA2), es el tipo más frecuente de albinismo en personas de raza negra, de origen africano. Está producido por mutaciones o alteraciones en el gen OCA2 (situado en el cromosoma 15 humano). Las personas con albinismo OCA2 suelen tener una agudeza visual entre el 20% (0,2) y el 30% (0,3). El color de la piel es blanco cremoso mientras que el color del pelo suele ser entre amarillo y marrón claros. Pueden aparecer pelos más oscuros en otras partes del cuerpo. El color de los ojos suele ser entre azul y marrón.

OCA3: El albinismo oculocutáneo de tipo 3 (OCA3) se asocia a mutaciones o alteraciones del gen de la proteína relacionada con tirosinasa de tipo 1 (*TYRP1*), otra de las enzimas componentes de la síntesis de eumelanina. Es un tipo de albinismo oculocutáneo no sindrómico relativamente raro fuera de África. Las personas OCA3 BOCA tienen un color de pelo entre claro y marrón y un color de piel igualmente de claro a marrón o tostado. En cuanto a las alteraciones visuales, el OCA3 probablemente sea el tipo de albinismo más leve, con una agudeza visual mayor y, frecuentemente, sin aparición de nistagmo.

OCA4: El albinismo oculocutáneo de tipo 4 (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. El color de la piel de las personas con albinismo OCA4 suele ser blanco cremoso. El color del pelo oscila entre blanco plateado y amarillo claro, y puede oscurecerse con el tiempo. El color de los ojos varía entre azul y marrón. Las personas con albinismo OCA4 pueden presentar graves deficiencias visuales, con agudezas visuales del 10% o

valores inferiores. También presentan nistagmo y visión estereoscópica reducida. No es infrecuente el estrabismo.

OCA5: El albinismo oculocutáneo de tipo 5 (OCA5) corresponde a mutaciones o alteraciones en un gen, todavía desconocido, asociado a la región cromosómica *4q24* del genoma humano. Ha sido detectado por vez primera en familias de origen paquistaní. La descripción de los pocos casos todavía detectados de personas con albinismo OCA5 recuerda a otros tipos de albinismo: piel blanca, pelo de color dorado, nistagmo, fotofobia, hipoplasia de la fovea (ausencia de fovea) y agudeza visual reducida.

OCA6: El albinismo oculocutáneo de tipo 6 (OCA6) es, junto al OCA7, uno de los últimos tipos de albinismo descritos y es extraordinariamente raro. Los primeros casos de OCA6 fueron descritos por vez primera en familias de origen chino, pero actualmente personas con albinismo OCA6 ya han sido detectadas también en Europa. Las personas con albinismo OCA6 tienen la piel blanca, color de cabellos claro (no blanco), que puede oscurecerse con el tiempo, hipoplasia de la fovea, nistagmo, fotofobia, iris transparente y agudeza visual limitada.

OCA7: El albinismo oculocutáneo de tipo 7 (OCA7) corresponde a mutaciones o alteraciones del gen *LRMDA*, que codifica para una proteína involucrada en la diferenciación de los melanocitos. Este nuevo tipo de albinismo fue detectado por vez primera en familias danesas de las islas Feroe y en una persona de Lituania. Las personas con albinismo OCA7 tienen la piel blanca, más clara que la de sus padres. El color de pelo puede presentarse entre rubio claro a marrón oscuro. Presentan nistagmo, iris transparente y una agudeza visual limitada, que oscila entre un 5% (0,05) y un 30% (0,3).

Los arriba mencionados se catalogan como albinismos no sindrómicos, para diferenciarlos de otros albinos con condiciones asociadas como HERMANSKY-PUDLAK y el CHEDIAK-HIGASHI, que se denominan albinismos sindrómicos.

SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK (HPS)

Además de los anteriores, existen otros tipos de albinismo oculocutáneo, 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. Es el caso del síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS), del cual existen 10 variantes, muy raro en la población en general, con una prevalencia que oscila entre 1:500.000 y 1:1.000.000 (con excepción de Puerto Rico, en donde, debido a un efecto fundador, el subtipo HPS1 representa el tipo de albinismo más común, detectado en aproximadamente 1 de cada 1.800 personas).

El efecto “fundador” se explica por la aparición espontánea de una mutación en un gen en una población en un momento determinado de la historia. Debido a la geografía del lugar, que puede limitar los movimientos de la población (por ejemplo, el convivir en una isla) y a determinados porcentajes de consanguinidad (las parejas se establecen entre individuos genéticamente relacionados) acaba expandiéndose y aparece en muchos individuos de esa misma población. El HPS, además de las características propias del albinismo oculocutáneo (problemas de pigmentación y de visión) se manifiesta adicionalmente con:

- **Manifestaciones dermatológicas:** queratosis solar, carcinoma de células escamosas y basocelulares, nevos melanocíticos, acantosis nigricans en cuello y axila, hipertrichosis y múltiples equimosis.
- **Trastornos hematológicos** como disfunción plaquetaria y diátesis hemorrágicas.
- **Problemas respiratorios** debidos a fibrosis pulmonar, el problema más grave y discapacitante, desgraciadamente con consecuencias fatales y principal causa de mortalidad en HPS1, desarrollándola prácticamente el 100% de este grupo de pacientes. La mortalidad por esta condición suele ocurrir entre los 40-50 años.
- **Problemas gastroenterológicos** conocida como colitis asociada a HPS, con una presentación muy parecida a la enfermedad de Crohn.
- **Problemas oftalmológicos:** albinismo ocular, nistagmo periódico alternante, estrabismo, pobre visión, cataratas tempranas hipoplasia de la fovea y otras lo que hace que la mayoría de estas personas sean no videntes legales.
- **Problemas renales:** Algunos pacientes desarrollan enfermedad renal crónica. La aparición de hemorragias frecuentes y/o hematomas subcutáneos en niños con albinismo oculocutáneo debe hacer sospechar de un posible diagnóstico de HPS o CHS.

SÍNDROME DE CHEDIAK-HIGASHI (CHS)

El síndrome de Chediak-Higashi (CHS) cursa con síntomas parcialmente similares a HPS (albinismo oculocutáneo, hemorragias, hematomas...), aunque presenta adicionalmente problemas muy graves del sistema inmunológico, con una susceptibilidad aumentada frente a infecciones. Como en los casos de HPS1 y HPS4, el CHS también puede ser mortal. Las complicaciones clínicas de CHS incluyen hepatoesplenomegalia (hígado y bazo inflamados, agrandados), hipertrofia de ganglios, infecciones recurrentes respiratorias y cutáneas piogénicas (que producen pus), resultado del déficit de células polinucleares y de los linfocitos NK (del inglés “*Natural Killer*”) del sistema inmune. El pronóstico suele ser muy poco favorable, complicado frecuentemente con un deterioro neurológico progresivo. El único tratamiento actualmente es el trasplante de médula ósea. Sin el trasplante los pacientes tienen una supervivencia media de 3 años. Tras el trasplante no todos los pacientes consiguen sobrevivir.

HALLAZGOS CLÍNICOS GENERALES

- **Nistagmos:** Movimiento involuntario del globo ocular.
- **Postura anómala de la cabeza:** El niño suele adoptar posturas no usuales para poder reducir el movimiento involuntario de los ojos y optimizar su visión.
- **Estrabismo:** desalineación del eje ocular.
- **Fotofobia:** sensibilidad aumentada a la luz y claridad
- Trastornos de refracción: Es común que presenten hipermetropía (hyperopia), miopía y Astigmatismo
- **Hipoplasia de la fovea:** Desarrollo anormal de la parte central de la retina, esto ocasiona visión defectuosa o disminuida.
- **Alteración en la trayectoria del nervio óptico:** El nervio óptico en su paso de la retina al cerebro sigue una trayectoria anómala.
 - El iris carece de pigmentación o esta disminuida, por lo que no protege adecuadamente al ojo de los rayos lumínicos, lo que se conoce como transiluminación del iris.
 - La agudeza visual puede variar y estar cerca de lo normal o hasta tener ceguera legal (menos de 20/200) o incluso peor en los casos más severos de albinismo. La visión cercana

suele ser algo mejor que la visión a distancia. Generalmente, a menor cantidad de pigmento peor visión.

En los casos de HPS, El HPS, además de las características propias del albinismo oculocutáneo (problemas de pigmentación y de visión) se manifiesta adicionalmente con:

- **Manifestaciones dermatológicas**, queratosis solar, carcinoma de células escamosas y basocelulares, nevos melanocíticos, acantosis nigricans en cuello y axila, hipertrichosis y múltiples equimosis.
- **Trastornos hematológicos** como disfunción plaquetaria y diátesis hemorrágicas, problemas respiratorios debidos a fibrosis pulmonar, el problema más grave y discapacitante, desgraciadamente con consecuencias fatales y principal causa de mortalidad en HPS1, desarrollándola prácticamente el 100% de este grupo de pacientes. La mortalidad por esta condición suele ocurrir entre los 40-50 años.
- **Problemas gastroenterológicos** conocida como colitis asociada a HPS, con una presentación muy parecida a la enfermedad de Crohn.
- **Problemas oftalmológicos**: albinismo ocular, nistagmo periódico alternante, estrabismo, pobre visión, cataratas tempranas hipoplasia de la fovea y otras lo que hace que la mayoría de estas personas sean no videntes legales.
- **Problemas renales**: Algunos pacientes desarrollan enfermedad renal crónica.

PRUEBAS Y EXÁMENES DIAGNÓSTICOS

- 1- Las pruebas genéticas ofrecen la forma más precisa de diagnosticar el albinismo. Dichas pruebas son útiles si usted tiene antecedentes familiares de albinismo. También resultan útiles para ciertos grupos de personas que se sabe padecen esta enfermedad.
- 2- Electrorretinografía. Este es un examen que puede revelar problemas visuales relacionados con el albinismo. Es realizado por un oftalmólogo.
- 3- Potenciales visuales evocados. Es un estudio que puede ser muy útil cuando el diagnóstico es incierto.

4- Examen físico: Se puede diagnosticar la afección con base en la apariencia de la piel, el cabello y los ojos.

- Falta de color en el cabello, la piel o el iris del ojo
- Piel y cabello más claros de lo normal
- Parches de piel sin color
- Estrabismo
- Sensibilidad a la luz
- Movimientos oculares rápido
- Problemas de visión o no visión funcional y legal.

5- Otros exámenes oftalmológicos:

- Prueba de músculos visuales;
- prueba de agudeza visual;
- Pruebas de refracción;
- Campos visuales;
- Pruebas de colores;
- Examen con lámparas de hendidura;
- Tonometría;
- Examen de retina con dilatación pupilar

CRITERIOS DE INCLUSIÓN PARA CONDICIÓN ESPECIAL

Se requerirá una certificación diagnóstica por uno de los siguientes especialistas:

Dermatólogo

Oftalmólogo

Genetista

Y

Resultados de exámenes o pruebas que sustenten el diagnóstico como:

- Pruebas genéticas
- Pigmentos de piel



- Estudios oftalmológicos

En el caso de OCA síndromicos, también debe de acompañarse de una certificación por un hematólogo.

EFFECTIVIDAD

La inclusión como condición especial será efectiva desde que se somete la certificación con las pruebas asociadas y el diagnóstico definitivo, según los criterios de inclusión arriba esbozados.

DURACIÓN DE LA CUBIERTA ESPECIAL

La cubierta especial durara mientras el paciente se mantenga suscrito al Plan de Salud del Gobierno de PR.

CUBIERTA ESPECIAL: Cubre.

1. Todos los servicios, pruebas y procedimientos médicamente necesarios de seguimiento por un oftalmólogo o dermatólogo para el manejo de la condición una vez establecido el diagnóstico.
2. En los casos de Síndrome de Hermansky-Pudlak y Chediak-Higashi, se cubrirán, además, los servicios, pruebas y procedimientos ofrecidos por un hematólogo.
3. Medicamentos prescritos por: oftalmólogos, dermatólogos y en los casos del Síndrome de Hermansky-Pudlak, aquellas prescritas por hematólogos, neumólogos para tratar condiciones o complicaciones en el manejo y prevención de complicaciones en esta población.
4. Lentes y espejuelos especialmente prescritos para protección, prevención y mejora de la visión, según los parámetros de cantidad y costo de estos establecidos por el Plan Vital.

Se entiende que esto debe de incluir al menos espejuelos recetados cada dos años o cuando ocurran cambios significativos de visión, hasta un costó máximo por espejuelos que no excederá los \$ 400.00 por unidad.

5. Cremas de protección solar específicas para prevención de complicaciones por exposición a los rayos ultravioletas. Estas lociones o cremas tienen que ofrecer un factor de protección solar SPF de 50 o más y proteger contra rayos ultravioletas A y B (UVA y UVB)

La recomendación es de unas 24 onzas al mes (tres (3) botellas de 8 oz. /mes).

LIMITACIONES Y EXCLUSIONES

Tratamiento y manejo dentro de la Jurisdicción de Puerto Rico.

Terapias experimentales.

Tratamientos de modificación Genética.

Todas la limitaciones o exclusiones que apliquen al PSG

ACCESO A TRATAMIENTO

Según dispuesto en la cubierta especial, no se requerirán referidos ni contrafirma del médico primario para visitas y seguimientos con los especialistas: oftalmólogos y dermatólogos y, en los casos de Hermansky-Pudlak y Chediak-Higashi, las visitas al hematólogo.

Referencias:

1. American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus (AAPOS). Updated 07/2018.
2. Hermansky and Pudlak: Albinism associated with Hemorrhagic Diathesis and unusual pigmented reticular cells in de bone marrow. Report of two cases with histochemical studies. Blood 1959; 14 (2): 162-169.
3. Izquierdo, Natalio - comunicaciones personales varias.
4. Mayo Clinic: Albinism
5. Medline Plus. Ultima revisión 10/26/2017
6. NOAH - The National Organization for Albinism and Hypopigmentation PO Box 959, East Hampstead, NH 03826-0959
7. © Orphanet version 5.33.0 - Last updated: 2020-01-20
8. Power et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2019) 14:52
9. ¿Qué es el albinismo? Lluís Montoliu y Ana Yturralde (ALBA, 2018)
10. Senado de Puerto Rico. P. del S. 1127 18 de octubre de 2018



11. Senado de Puerto Rico. P. del S. 247 de 18 de marzo de 2021
12. Síndrome de Hermansky-Pudlak en Puerto Rico, características dermatológicas. Sánchez, Néstor, Santos Malavé Gabriel, Izquierdo, Natalio. Galenus, vol. 88/año 14/número 1 febrero-marzo 2021, págs. 32-34.
13. Treat Oculocutaneous Albinism with Gene Therapy Journal of Advances in Biology & Biotechnology 16(3): 1-12, 2017; Article no. JABB.38504 ISS: 2394-1081
14. Yang et al. BMC Medical Genetics (2019) 20:106; Genetic analyses of oculocutaneous albinism types 1 and 2 with four novel mutations