

ALBINISMO

Mi hijo nació con la piel muy clara. Además parece que le molesta la luz. El médico ha pedido que le hagan un análisis genético.

LA ENFERMEDAD

Tiene su origen en un defecto genético que, en último término, afecta a la síntesis y distribución de melanina, un pigmento de color castaño oscuro responsable de la coloración de la piel, los ojos y el cabello.

Existen diversos tipos de albinismo, según sea el defecto genético de base. En general, cuando se habla de albinismo, nos referimos al albinismo generalizado, que afecta tanto a la piel y al cabello como a los ojos, y del que existen formas más leves o más graves (afortunadamente menos frecuentes). Aparece cuando ambos padres, aunque no manifiesten la enfermedad, son portadores de un gen mutado que transmiten a sus hijos.

Existen, no obstante, casos de albinismo localizado, ya sea en los ojos o en áreas concretas de la piel y el cabello. También es este caso, la mutación genética se transmite de padres a hijos. No obstante, a veces el albinismo se presenta asociado a otras enfermedades de base genética, sin ser su síntoma fundamental.

La prevalencia del albinismo es de 1 de cada 20.000 niños nacidos.

EL DIAGNÓSTICO

En principio, el diagnóstico es sencillo de establecer, en base a la apariencia física de la persona afectada. Se confirma con un examen ocular completo y, en caso necesario, una evaluación genética junto con la investigación de la historia familiar.

Sin entrar a describir sus síntomas con detalle, entre las diferentes manifestaciones clínicas del albinismo se encuentran la despigmentación de la piel (muy pálida o rosada), del iris (motivo por el cual los ojos son de color claro, azul, gris o violáceo) o de la retina. A veces puede

dar la impresión de que las pupilas son rojizas o rosadas, debido al reflejo de la luz sobre los vasos sanguíneos de la retina en ausencia de melanina. Otros hallazgos oculares frecuentes son nistagmo (movimiento oscilatorio de los ojos, rápido e involuntario), estrabismo (desviación de alguno de los ojos de su eje), fotofobia (sensibilidad anormal a la luz) y disminución de la agudeza visual.

Otra posible afectación es la alteración de la visión binocular del paciente debido a un defecto en el cruce de las fibras nerviosas procedentes de la retina.

En algunos casos de albinismo también se produce un déficit de audición.

EVOLUCIÓN Y TRATAMIENTO

No existe un tratamiento "causal" de la enfermedad, aunque sí pueden tratarse sus distintas manifestaciones, como por ejemplo los problemas oculares. De hecho, la atención oftalmológica es de gran importancia en estas personas, que pueden desarrollar serias deficiencias visuales. Pueden necesitar lentes especiales, libros con tamaño de letra ampliado o programas específicos de estimulación y ejercicios visuales. Además, el estrabismo puede mejorarse con cirugía.

Por otra parte, los albinos son extremadamente sensibles a las radiaciones solares: sufren quemaduras con facilidad, y presentan un riesgo muy elevado de desarrollar cáncer de piel. Deben por tanto extremar las medidas de protección frente a la luz solar, evitando la exposición directa al sol, usando gafas de sol con filtros especiales y cremas de protección solar elevada mientras están al aire libre. Es conveniente, además, consultar con el dermatólogo cualquier lesión que aparezca en la piel. ❤️