ARTÍCULO DE REVISIÓN

Características visuales en el albinismo: Revisión sistemática

Visual characteristics in albinism: Systematic review

Características visuais no albinismo: Uma revisão sistemática

Rodríguez, Selma; Maza Espinosa, Gabriela

Selma Rodríguez selma_eliana@hotmail.com
Instituto Tecnológico Universitario Cordillera., Ecuador

Gabriela Maza Espinosa
mgmegaby@hotmail.com
Instituto Tecnológico Universitario Cordillera. , Ecuador

Revista de Investigación en Salud VIVE
Centro de Estudios Transdisciplinarios, Bolivia
ISSN: 2664-3243
ISSN-e: 2664-3243
Periodicidad: Cuatrimestral
vol. 6, núm. 17, 2023
editor@revistavive.org

Recepción: 07 Octubre 2022
Aprobación: 22 Abril 2023
Publicación: 08 Mayo 2023

URL: http://portal.amelica.org/ameli/journal/541/5414364016/

DOI: https://doi.org/10.33996/revistavive.v6i17.250

Resumen: El albinismo es una condición compleja, en muchos casos incapacitante, afectando a muchas personas alrededor del mundo, incluso puede conducir a la muerte. Los problemas visuales más comunes que pueden existir en el albinismo con fotofobia son defectos refractivos con medidas considerables, problemas a nivel de fondo de ojo, fotofobia y translucencia de iris. La realidad actual estima que 1 de cada 10.000 personas tienen albinismo y pueden presentar estos problemas visuales. Objetivo. Identificar las características visuales en cada tipo de albinismo presentados en los estudios de Latinoamérica durante el periodo 2014-2022. Metodología. Se realizó una revisión sistemática. Como criterios de inclusión se tomó en cuenta el año de publicación de las fuentes. Se utilizaron los siguientes descriptores de búsqueda en español y en inglés: "albinismo", "tipos de albinismo" y "complicaciones albinismo", "albinism", "albinism types", "albinism issues". Resultados. Fueron seleccionados 22 artículos obtenidos de Google Académico, revistas como pubmed, scielo, Elsevier, tesis, de los cuales y basado en controles de calidad se analizaron 12 fuentes. Conclusión. La mayoría de estudios describen tratamientos posibles para el albinismo. Se resaltan hallazgos clínicos que destacan las características en los tipos de albinismo como lo son problemas a nivel del nervio óptico como la hipoplasia, y disminución de la agudeza visual, nistagmus y en ocasiones el problema de posición compensatoria de cabeza.

Palabras clave: Hipoplasia del nervio óptico, Albinismo, Tirosinemias, Baja Visión.

Abstract: Albinism is a complex condition, in many cases disabling, affecting many people around the world, and can even lead to death. The most common visual problems that may exist in albinism with photophobia are refractive defects with considerable measurements, problems at the fundus level, photophobia and iris translucency. Current reality estimates that 1 in 10,000 people have albinism and may present with these visual problems. Objective. To identify the visual characteristics in each type of albinism presented in studies in Latin America during the period 2014-2022. Methodology. A systematic review was performed. The year of publication of the sources was

taken into account as inclusion criteria. The following search descriptors were used in Spanish and English: "albinism", "types of albinism" and "albinism complications", "albinism", "albinism types", "albinism issues". Results. Twenty-two articles obtained from Google Scholar, journals such as pubmed, scielo, Elsevier, theses were selected, from which and based on quality controls 12 sources were analyzed. Conclusion. Most studies describe possible treatments for albinism. Clinical findings that highlight the characteristics in the types of albinism such as problems at the level of the optic nerve as hypoplasia, and decreased visual acuity, nystagmus and sometimes the problem of compensatory head position are highlighted.

Keywords: Optic Nerve Hypoplasia, Albinism, Tyrosinemias, Vision, Low.

Resumo: O albinismo é uma condição complexa e, em muitos casos, incapacitante, que afeta muitas pessoas em todo o mundo e pode até levar à morte. Os problemas visuais mais comuns que podem existir no albinismo com fotofobia são defeitos de refração de tamanho considerável, problemas no nível do fundo do olho, fotofobia e translucidez da íris. A realidade atual estima que 1 em cada 10.000 pessoas tem albinismo e pode apresentar esses problemas visuais. Objetivo. Identificar as características visuais em cada tipo de albinismo apresentado em estudos na América Latina durante o período de 2014 a 2022. Metodologia. Foi realizada uma revisão sistemática. O ano de publicação das fontes foi levado em consideração como critério de inclusão. Foram usados os seguintes descritores de busca em espanhol e inglês: "albinismo", "tipos de albinismo" e "complicações do albinismo", "albinismo", "tipos de albinismo", "questões de albinismo". Resultados. Foram selecionados 22 artigos do Google Scholar, revistas como pubmed, scielo, Elsevier, teses, dos quais 12 fontes foram analisadas com base em controles de qualidade. Conclusão. A maioria dos estudos descreve possíveis tratamentos para o albinismo. Os achados clínicos destacam as características dos diferentes tipos de albinismo, como problemas no nervo óptico, como hipoplasia, diminuição da acuidade visual, nistagmo e, às vezes, problemas compensatórios na posição da cabeça.

Palavras-chave: Hipoplasia do Nervo Óptico, Albinismo, Tirosinemias, Baixa Visão.

INTRODUCCIÓN

El albinismo es un trastorno hereditario, en muchos casos incapacitante, que puede conducir incluso a la muerte y que afecta alrededor de una persona de cada 17.000 en Europa y Norte América que padece albinismo en todo el mundo (1). Según la ONU se estima que las personas albinas, en su mayoría, no sobrepasan la quinta década de vida debido al alto riesgo de adquirir cáncer de piel. Mientras que, en Tanzania, República Unida de África, la padece una de cada 1.400 personas, y es aún más frecuente en ciertas poblaciones de Zimbabwe, donde pueden estar afectada una de cada 1.000 personas (2). Además, existen datos

recientes que evidencia que el valor se estima actualmente bajo un promedio de una [1] de cada 10.000 personas (1).

El albinismo es una alteración genética que es hereditaria; es una alteración cromosómica que produce signos y síntomas característicos y entre esos existen problemas a nivel visual que la optometría y la oftalmología necesitan conocer para dar un mejor estilo de vida a las personas. Con esta condición causada por la falta de melanina, la retina, que es la túnica nerviosa del globo ocular, no funciona de la manera adecuada y produce una disminución de agudeza visual, disminución de la sensibilidad al contraste, baja visión y patologías a nivel de retina (3).

Según Migarro et al. (4) se define el albinismo como "una alteración rara constituida por un grupo de alteraciones genéticas del sistema del pigmento melanina que pueden afectar a la piel, folículos pilosos y ojos" (p.112). Además, es una condición que padecen algunas personas por alteración en ciertos genes y cromosomas, y que se caracteriza por la escasa o nula producción de melanina y otros pigmentos, por deficiencia de la enzima llamada Tirosina. Dependiendo de él o de los genes afectados. Las características oculares y/o cutáneas pueden variar en las personas que padecen esta condición. Los diferentes autores que han tratado este tema, coinciden en que hay varios tipos de Albinismo, por lo que todas las personas albinas poseen entre sí las mismas características. Por tanto, con base en a esta información, se han clasificado los albinismos en dos grandes grupos: los oculares y los oculocutáneos, que se subdividen en alrededor de 15 clases de albinismo (3).

Los albinos son personas que tienen que vivir con limitaciones tanto por sus alteraciones oculares y/o cutáneas que afectan su desempeño en todos los aspectos de su vida, y están limitados a espacios que los proteja de la radiación solar (luz ultravioleta-UV) (5). A nivel ocular y dependiendo el tipo de albinismo que tengan los pacientes, ellos pueden presentar varias alteraciones oculares que se van complicando a lo largo de su vida. Entre estas están la hipoplasia del nervio óptico, fotofobia marcada, Nistagmus en muchos casos, que de ser diagnosticadas a edad temprana y tratadas durante toda su vida de forma adecuada, podría permitirles una buena calidad de vida dentro de las limitaciones que implica esta condición.

En esta investigación se realizó una revisión sistemática de estudios sobre albinismo y sus alteraciones a nivel visual desde el enfoque de la teoría de prevención, basada en el Modelo Ecológico Social, que permite al hablar de prevención en atención primaria y determinar los parámetros pertinentes para cada tema de estudio, en salud pública. Este modelo se ha adaptado en este estudio con el fin de determinar las características visuales de cada tipo de albinismo reportados entre los años 2014-2022.

METODOLOGÍA

Se realizó una revisión sistemática de estudios acerca de las características visuales de las personas albinas, del tipo de albinismo y las complicaciones correspondientes en base al desarrollo y/o control de las alteraciones a nivel ocular en estas personas. Considerando que, los estudios documentales permiten saber el estado y valores reales del tema para poder realizar propuestas de investigación que resuelvan problemáticas relacionadas.

Como criterios de inclusión se tomó en cuenta el año de publicación de las fuentes bibliográficas correspondiente al periodo 2014-2022 bajo el contexto latinoamericano. Se utilizaron los siguientes descriptores de búsqueda en español y en inglés: "albinismo", "tipos de albinismo" y "complicaciones albinismo", "albinism", "albinism types", "albinism issues".

Se hizo un análisis de la literatura desde el punto de vista de la prevención de salud visual y de diagnóstico temprano de las patologías. Se escogieron 22 artículos obtenidos de Google Académico, revistas como PubMed, Scielo, Elsevier, tesis.

El método que se utilizó fue la revisión sistemática, priorizando el análisis crítico de la información copilada, acerca de las características oculares de las personas albinas en Latinoamérica, con respecto a las alteraciones visuales que presentan, en el grupo de estudios seleccionados en la investigación se tomaron en cuenta los artículos que tenían la información que se necesitaba y teniendo en cuenta los criterios de inclusión y exclusión explicado en la Figura 1 en donde se destaca que la búsqueda inicial se arrojaron 87.900 en las bases de datos y plataformas como Google Académico, revistas como PubMed, Scielo, Elsevier, tesis. Quedando 740, con énfasis en resumen y título, posteriormente se revisaron se consideraron 57 documentos completos, descartando 35 por no corresponder al análisis de las variables, quedando 22 los cuales fueron evaluados por criterios de calidad metodológica, de los cuales solo se consideraron para este análisis 12.

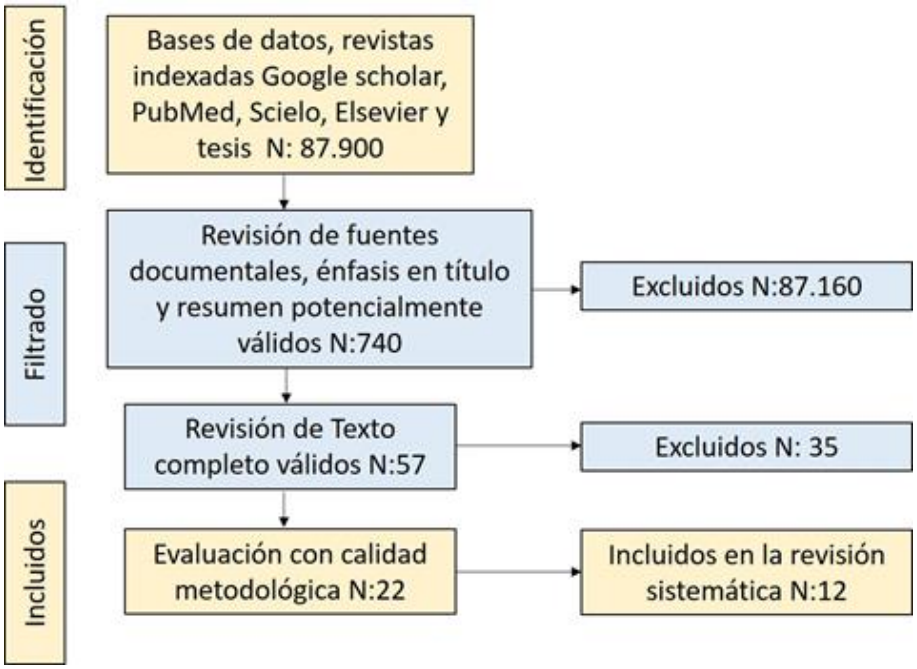

Figura 1
Diagrama búsqueda herramienta utilizada para la identificación selección y categorización de estudios realizados

DESARROLLO Y DISCUSIÓN

Se debe recalcar que existen dos grandes grupos de albinismo, el ocular (OA) y el oculocutáneo (OCA). El segundo resulta ser el más grave porque tiene dos

alteraciones en el globo ocular, cuero cabelludo y piel (6). La Tabla 1 describe los tipos de albinismo.

Tabla 1

Tipos de albinismo según el gen afectado

CROMOSOMA	GEN	MUTACIÓN	ALBINISMO
11	TYR	296	OCA 1
15	OCA2	125	OCA 2
9	TYRP1	18	OCA 3
5	SLC45A2	64	OCA 4
X	GPR143	94	OA1
1	LYST	29	CHS1
10	HPS1	26	HPS1
5	AP3B1	8	HPS 2
3	HPS3	6	HPS 3
22	HPS4	9	HPS 4
11	HPS5	8	HPS 5
10	HPS6	3	HPS 6
6	DTNBP1	2	HPS 7
19	BLOC153	1	HPS 8
15	PLDN	1	HPS 9

Montoliu & Yturralde (1)

Millán (7) describe la incidencia de personas albinas en Puerto Rico, en donde destaca que la alteración visual más común fue la fotofobia y la baja visión; además se identificaron 400 casos dentro de los cuales el tipo de albinismo fue el HPS3. Por otro lado, en Argentina se describen las mismas alteraciones visuales en relación con el porcentaje de población albina que las padece. Es así que el 95% de los albinos presenta baja visión y fotofobia (8).

Asimismo, Aispur (6) describe características asociadas al albinismo ocular que afectan a nivel dérmico, ocular y capilar; pero con una incidencia mayor en el género masculino debido a que está asociada al gen GPR 143 que está en el cromosoma X. Así mismo, Mayo Clinic y Family Health Book (3) coinciden con ONU al describir al albinismo como un transtorno hereditario y/o congénito que se produce por la falta de producción de melanina. Cabe recalcar, que para que se manifieste el albinismo se requiere que ambos progenitores sean portadores de los genes causantes de esta alteración.

Las personas albinas pueden presentar daños a nivel cardíaco (hemático y vascular), generando sangrados severos y hematomas; también pueden presentar daños neumológicos que limitan la fisiología respiratoria (7). Adicionalmente, Corbalán (9) en su estudio sobre manifestaciones orales en personas albinas, describe algunas afectaciones relacionadas: enfermedad periodontal, caries, queratosis actínica, queilitis glandular y cáncer oral.

Meléndez (10) estudiaron las alteraciones oculares que inciden en la agudeza visual en población de Ecuador realizado en la provincia de Santo Domingo de los Tsáchilas; fueron considerados datos de 27 individuos en edades entre 11 a 74 años, 15 eran hombres y 12 eran mujeres. La Tabla 2 describe los problemas evidenciados según el género. La población masculina predominó en las alteraciones visuales.

Tabla 2
Frecuencia de personas por cada alteración visual mujeres N12 hombres N1

Alteración a nivel visual	Mujeres	Hombres
Translucencia de iris	12	15
Nistagmus	12	15
Ametropías	12	15
Estrabismo	9	10

Tratamientos sugeridos para el albinismo

El albinismo por su complejidad requiere de tratamiento interdisciplinario por los diferentes órganos que pueden estar afectados. La literatura detalla que existen tratamientos paliativos a nivel general y a nivel visual para prevenir futuras alteraciones según los signos y síntomas de las personas albinas.

Se pueden describir tratamientos visuales en cuatro principales ámbitos. Algunas de las ayudas ópticas son los lentes y filtros oftálmicos, ayudas de baja visión como telescopios, microscopios y lupas (11). Como tratamientos dermatológicos se puede utilizar medicamentos tópicos y protección solar como prevención a la exposición a la radiación.

Se destaca el hecho de que algunos signos o síntomas característicos de esta condición, a nivel epitelial y a nivel visual, están comenzando a ser tomados en cuenta para que todos los profesionales de la salud general y visual, puedan tener un protocolo de atención determinado para tratar los problemas específicos para estas personas (12). Dar un seguimiento adecuado permite promover criterios de inclusión y mejorar su calidad de vida. Dentro de los hallazgos clínicos a nivel visual, se encontraron problemas de alteración de la percepción del color como discromatopsia, y alteraciones motoras y sensoriales como estrabismo y nistagmos. Los tratamientos a disposición dependen del tipo de problema que presenten las personas albinas, por ejemplo, para los problemas visuales se encontraron ayudas ópticas como filtros oftálmicos para mejorar el contraste por el problema de percepción cromática, gafas con protección UV 400, corrección óptica y así cumplir el objetivo planteado. Cuando estas alteraciones son diagnosticadas tempranamente, podrían ser tratadas a tiempo y evitar su progresivo deterioro visual y mejorar la calidad de vida.

Scott y Litin (13) afirman que las revisiones médicas periódicas de pacientes con esta condición y el uso permanente de crema protectoras solares. Las gafas de sol constituyen la medida más adecuada para poder protegerse de la fotofobia que tienen al ser albinos. Además, Montoliu (14) menciona que el albinismo puede desencadenar otras discapacidades mayores que pueden ocasionar mayor vulnerabilidad social y física.

CONCLUSIÓN

Se realizó un análisis bibliográfico con respecto a las alteraciones visuales que presentan las personas con albinismo. Se encontraron las alteraciones

más comunes que presentan estas personas en América Latina durante el periodo comprendido del 2014 al 2022. La mayoría de estudios describen los tratamientos posibles para el albinismo. Se resaltan algunos hallazgos clínicos característicos en los tipos de albinismo, relacionados con problemas a nivel del nervio óptico como la hipoplasia, y disminución de la agudeza visual, nistagmus y en ocasiones el problema de posición compensatoria de cabeza.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Montoliu L, Yturralde A. ¿Qué es el albinismo? 2018. España. Disponible en: http://wwwuser.cnb.csic.es/~albino/queeselalbinismo/parte1.html

2. Organización de las Naciones Unidas. El albinismo y las Naciones Unidas. 2015. Disponible en: https://news.un.org/es/story/2015/05/1329531 y https://violenceagainstchildren.un.org/es/content/el-albinismo-y-las-naciones-unidas

3. Mayo Clinic Family Health Book (Libro de Salud Familiar de Mayo Clinic) 5.ª edición. Albinismo, síntomas y causas. 2023 Disponible en: https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/albinism/symptoms-causes/syc-20369184

4. Mingarro Castillo MM, Ejarque Doménech I, Sorlí Guerola JV. Albinismo. Rev Clin Med Fam [Internet]. 2013;6(2):112-114. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1699-695X2013000200007&lng=es. https://dx.doi.org/10.4321/S1699-695X2013000200007.

5. Clinton Hidalgo M. Caracterización del tamizaje ocular en niños menores de 6 años en la consulta de atención integral de la Clínica Dr. Carlos Durán Cartín en período marzo y abril 2015. [Tesis de postgrado en Pediatría]. Universidad de Costa Rica. 2015. http://www.kerwa.ucr.ac.cr:8080/handle/10669/74349?show=full

6. Aispur Rivera JA. Albinismo: tipos, mentiras y mitos sobre esta alteración genética. [AEMMPI UTA, Miembro AEMPPI Ecuador] publicado en julio 2018. https://www.elsevier.com/es-es/connect/medicina/albinismo-tipos-alteracion-genetica

7. Millán Valencia, A. ¿Por qué hay tantos albinos en Puerto Rico? [Nota de Prensa BBC News Mundo] julio 2015. Disponible en: https://www.bbc.com/mundo/noticias/2015/07/150709_albinismo_puerto_rico_sindrome_prevalencia_amv

8. Montero Atalaya A. Análisis funcional de las variantes S192Y y R402Q del gen de la tirosinasa y su implicación en Albinismo Oculocutáneo de tipo 1. [Tesis doctoral inédita leída] Universidad Autónoma de Madrid, Facultad de Ciencias, Departamento de Biología Molecular, publicada en 2021. https://dialnet.unirioja.es/servlet/tesis?codigo=303335

9. Corbalán Tueve F. Manifestaciones orales, historia de caries, necesidad de tratamiento periodontal y calidad de vida del albinismo. Universidad Finis Terrae Chile Facultad de Odontología, [Tesis] 2018. Disponible en: https://repositorio.uft.cl/xmlui/handle/20.500.12254/1605?show=full

10. Meléndez Arias EA, cambios de agudeza visual y variaciones de la presión intraocular en estudio evaluativo de las alteraciones oculares que inciden en la agudeza visual en la comunidad albina de la ciudad de Santo Domingo Los Tsáchilas. Intituto Tecnologico Universitario Cordillera [bachelorThesis] diciembre 2019 Disponible en: http://www.dspace.cordillera.edu.ec:8080/xmlui/handle/123456789/5030

11. López Alcántara M. Revisión Bibliográfica de los déficits visuales en el albinismo. Universitat Politécnica de Catalunya Barcelonatech. [Trabajo der grado]. Junio

2022. Disponible en: https://upcommons.upc.edu/bitstream/handle/2117/374571/TFG_Nieves%20L%C3%B3pez_D%C3%A9ficits%20visuales%20en%20el%20albinismo%20%28obert%29.pdf?sequence=5&isAllowed=y

12. Acosta Herrera, D Albinismo oculocutaneo en Colombia: Nuevas apreciaciones. [Internet]. Universidad de los Andes; 2020 [citado: 2023, marzo] 28 páginas. https://repositorio.uniandes.edu.co/handle/1992/55296

13. Scott C L. Libro de salud familiar de Mayo Clinic. 5th Ed: Completely Revised and Updated Tapa dura – 29 Mayo 2018. Disponible en: https://www.amazon.com/-/es/Scott-Litin-M-D/dp/1945564024

14. Montoliu L. Ser una persona con albinismo no es igual en Europa que en África [Presa el País] 13 de junio de 2019. https://elpais.com/elpais/2019/06/13/planeta_futuro/1560415504_807247.html