

ALBINISMO ¿QUÉ CUIDADOS NECESITA?

M^a Leyre Román Villaizán. Pediatra
Carmen Villaizán Pérez. Pediatra



- El albinismo es una una enfermedad genética que afecta a la piel.
- Es una enfermedad rara.
- No hay diferencias entre razas ni sexo.

SE PRODUCE POR UNA ALTERACIÓN EN LA SÍNTESIS DE LA MELANINA

NO REDUCE LA ESPERANZA DE VIDA PERO PRODUCE UN GRAN IMPACTO EN SU CALIDAD DE VIDA

TIPOS DE ALBINISMO

Oculocutáneo

- Afecta a los ojos, el cabello y la piel
- Herencia autosómica recesiva.

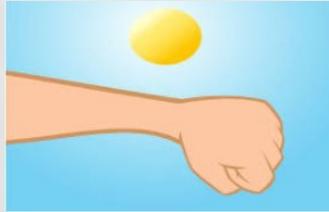
Ocular

- Afecta solo los ojos.
- Su herencia es recesiva ligada al cromosoma X.

Tienen diferente afectación y pronóstico

¿CÓMO SE MANIFIESTA?

Piel



- Pelo blanco al nacimiento y piel blanca
- También pueden aparecer nevus, pecas, más quemaduras solares y algunos tumores de la piel



Ojos



- Disminución de la agudeza visual, es la más frecuente
- El pigmento del iris suele ser azul o gris translúcido
- Hipopigmentación de la retina
- Hipoplasia de la fovea
- Estrabismo
- Miopía, hipermetropía y astigmatismo
- Fotofobia (sensibilidad a la luz brillante)
- Retraso en la fijación de la mirada





Síntomas neurológicos

- ❑ Nistagmo: Movimiento repetitivo de los ojos de lado a lado, horizontal.
- ❑ Sordera neurosensorial : secundaria a la alteración de la síntesis de melanina, ya que la melanina es necesaria para el correcto desarrollo del conducto coclear.



¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?

1. El diagnóstico es clínico, al observar en un paciente el fenotipo característico: pelo y piel blancos, iris azul/gris.
2. La secuenciación genética, es el “gold standard” del diagnóstico.
Permite detectar el gen alterado y el tipo de albinismo.
3. Otras pruebas útiles :
 - Potenciales evocados visuales
 - Potenciales evocados auditivos.Valoran la afectación visual y auditiva respectivamente.



¿CÓMO SE TRATA?



PREVENCIÓN Y CORRECCIÓN DE LAS COMPLICACIONES

- Fotoprotección física (ropa)
- Uso de fotoprotectores con un factor de protección de 50+.
- Evitar tomar el sol las horas del mediodía (de 11 a 17 horas) y estar mucho tiempo, también los días nublados.
- Vigilar déficits de vitamina D
- Déficit visual: corrección con lentes, mejor si son lentes polarizadas.
- Revisión de la agudeza visual cada 6 meses durante los 2 primeros años de vida y después cada año.
- Iniciar la estimulación visual en los primeros meses para que el niño se desarrolle con normalidad.

- Al ser una enfermedad que se hereda, es importante identificar a los niños con esta patología y ofrecer a los padres consejo genético.



- El albinismo no impide llevar una vida plena en todos los aspectos: social, familiar, profesional, deportivo...

Existen dos **páginas web** que pueden ser de ayuda tanto para las familias como para el pediatra:

[Asociación de Ayuda a Personas con Albinismo.](#)

[National Organization for Albinism and Hypopigmentation](#)

