



Universidad de Valladolid

FACULTAD DE MEDICINA

Máster en Rehabilitación Visual

MEMORIA TRABAJO FIN DE MÁSTER TITULADO

**REHABILITACIÓN VISUAL EN ALBINISMO. REVISIÓN
BIBLIOGRÁFICA**

Presentado por: José Antonio Novillo Díaz

Tutelado por: Rubén Cuadrado Asensio

En Valladolid a 16 de junio de 2019



AUTORIZACIÓN DEL TUTOR PARA LA EXPOSICIÓN PÚBLICA DEL TRABAJO DE FIN DE MÁSTER

(Art. 6.2 del Reglamento de la UVA sobre la Elaboración y Evaluación del Trabajo Fin de Máster)

D./Dña. RUBÉN CUADRADO ASENSIO

en calidad de Tutor/a del alumno/a

D. /Dña. JOSE ANTONIO NOVILLO DÍAZ

del Máster en: REHABILITACIÓN VISUAL

Curso académico: 2018/2019

CERTIFICA haber leído la memoria del Trabajo de Fin de Máster titulado

“ ... REHABILITACIÓN VISUAL EN ALBINISMO. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA ...”

y estar de acuerdo con su exposición pública en la (indicar primera o segunda) convocatoria.

En Valladolid a ..29.. de ...JUNIO... de ..2019..

Vº Bº

Fdo.: RUBÉN CUADRADO ASENSIO

El/La Tutor/a

ÍNDICE

ÍNDICE	I
GLOSARIO DE ABREVIATURAS	III
RESUMEN	V
1. INTRODUCCIÓN	1
1.1 Definición	2
1.2 Epidemiología	3
1.3 Etiología	3
1.4 Diagnóstico diferencial	5
1.5 Cambios a nivel visual	6
2 OBJETIVOS	9
3 MATERIAL Y MÉTODO	10
4 RESULTADOS Y DISCUSIÓN	11
4.1 FUNCIÓN VISUAL	11
4.2 MEJORA DE LA VISIÓN FUNCIONAL EN LEJOS	14
4.2.1 LENTES DE CONTACTO	14
4.2.2 TELESCOPIOS	14
4.3 MEJORA DE LA VISIÓN FUNCIONAL EN CERCA	15
4.3.1 LUPAS	15
4.3.2 MICROSCOPIOS	17
4.3.3 AYUDAS ELECTRONICAS	17
4.3.3.1 Lupa-Televisión	17
4.3.3.2 Lupa ratón	17
4.3.3.3 Tablet	18
4.4 AYUDAS NO ÓPTICAS	18
4.5 FILTROS DE ABSORCIÓN SELECTIVA	19
4.6 ASPECTOS PSICOSOCIALES	20
5 CONCLUSIONES	22
6 BIBLIOGRAFÍA	23

GLOSARIO DE ABREVIATURAS

AV	Agudeza Visual
BV	Baja visión
CHS	Síndrome de Chediak-Higashi
HFL	Capa de fibras de Henle
HPS	Síndrome de Hermansky-Pudlak
OCA	Albinismo oculocutáneo

RESUMEN

El albinismo comprende un grupo de enfermedades hereditarias que se caracterizan por falta o ausencia en la biosíntesis de la melanina. Existen dos grandes tipos: albinismo oculocutáneo con afectación en cabello, piel y ojos, y albinismo ocular, con el ojo como principal afectado. Se caracterizan por: agudeza visual (AV) reducida, errores refractivos altos, nistagmus, estrabismo, fotofobia, hipoplasia foveal, hipopigmentación de la retina, transiluminación del iris y alteraciones en la conducción nerviosa a través del nervio óptico.

El objetivo de esta revisión ha sido describir los hallazgos visuales y oculares más frecuentes en personas con albinismo, las ayudas visuales más útiles para ellos y las características sociales y psicosociales de las personas con albinismo.

Como resultados se obtuvo que el paciente albino se caracteriza por presentar errores refractivos altos y baja agudeza visual (AV). Con el uso de lentes de contacto, con iris tintado, se puede reducir la fotofobia y el deslumbramiento. Además se puede actuar sobre el nistagmus, mejorando a su vez AV y sensibilidad al contraste. La ayuda de lejos más prescrita es el telescopio mientras que la lupa es la más prescrita en cerca. Las ayudas electrónicas han evolucionado siendo de gran utilidad por su gran potencial. De entre las ayudas no ópticas que mejoran el rendimiento visual del paciente albino destaca la iluminación al padecer éste de deslumbramiento. Los filtros de absorción selectiva reducen la fotofobia y mejoran la percepción del contraste.

Los aspectos psicosociales se deben tener en cuenta sobre todo en lugares como África, donde en el aspecto físico suele ser considerado un estigma y pueden ser discriminados.

En conclusión, se debe obtener una refracción exacta, se debería incluir la prescripción de filtros y lentes de contacto en los programas de rehabilitación, las ayudas más prescritas son los telescopios y las lupas, aunque no debemos olvidar el potencial de los *smartphones* y *tablets*; y por último los equipos de rehabilitación deben ser multidisciplinares para evitar la discriminación.

Palabras Clave

[albinismo], [albinismo oculocutáneo], [rehabilitación visual], [nistagmus],

1. INTRODUCCIÓN

La palabra albinismo proviene de la palabra latina “albus” que significa blanco. El albinismo abarca un grupo de enfermedades hereditarias que determinan un fenotipo o apariencia física muy característica derivada de la ausencia o reducción en la pigmentación en piel, pelo y ojos (hipopigmentación). Se trata de una condición metabólica poco común ya que se deriva de un defecto en el gen encargado de la síntesis y distribución de la melanina.

En general existen dos grandes categorías dentro del albinismo, el albinismo oculocutáneo (OCA) que causa una disminución en el pigmento en el cabello, pelo y ojos y por otro lado tenemos el albinismo ocular; en el que el principal afectado es el ojo siendo piel y cabello de aspecto normal o casi normal.

El albinismo se engloba dentro de las enfermedades raras. Tiene una incidencia a nivel mundial muy baja, una de cada 17.000 personas, afectando de igual modo en todas las razas. La apariencia física es su característica más llamativa, destacando por su pelo blanco o ligeramente dorado, piel pálida o de tono rosado y ojos de color azul violáceo o rojizos, este aspecto rojizo se debe a la incidencia de la luz sobre los ojos en ausencia de pigmentación y así se verán reflejados los vasos sanguíneos. El albinismo es un trastorno hereditario siendo el gen del albinismo un gen recesivo por lo que el niño debe recibir información de ambos padres para desarrollar la enfermedad.

La enfermedad se suele diagnosticar en función de la apariencia, aunque se suele realizar un examen completo oftalmológico en busca de las condiciones que caracterizan la enfermedad: disminución de la agudeza visual (AV), errores refractivos, nistagmus, estrabismo, fotofobia, hipoplasia foveal, hipopigmentación de la retina, transiluminación del iris, problemas conducción nerviosa a través del nervio óptico; además de realizar una evaluación genética junto con la investigación de la historia familiar.

El albinismo oculocutáneo (OCA) engloba a un grupo de trastornos hereditarios asociados con la biosíntesis de la melanina que se caracteriza por la disminución en la pigmentación en la piel, el cabello y en los ojos. Uno de cada 70

individuos presenta mutación en el gen OCA. El OCA1A es el tipo más grave ya que en el se da una falta total en la producción de la melanina a lo largo de toda la vida, siendo el resto de tipos más leves: OCA1B, OCA2, OCA3, OCA4 en los que se da una cierta acumulación de pigmento a lo largo del tiempo.

El grado de hipopigmentación a nivel cutáneo y en el cabello dependerá del tipo de OCA, teniendo una relación directa con la incidencia del cáncer de piel.

Los 4 tipos de OCA se heredan como trastornos autosómicos recesivos. Al menos 4 tipos de genes son responsables de los diferentes tipos de enfermedad (TYR, OCA2, TYRP1 y MATP). El diagnóstico se basa en los hallazgos clínicos derivados de la hipopigmentación, que se manifiestan a nivel cutáneo y en el cabello, además de los síntomas que hemos descrito a nivel ocular. Debido al solapamiento clínico de las diferentes formas de OCA, se hace necesario el diagnóstico molecular para establecer el defecto genético y el subtipo de OCA.

La detección de portadores y el diagnóstico prenatal serán posibles cuando la mutación que ha ocasionado la enfermedad se ha identificado en la familia.

Dada la incidencia del cáncer de piel se les debe ofrecer exámenes regulares para proceder a una detección precoz. Por último, cabe señalar que las personas que padecen OCA son personas que llevan una vida normal en todos los sentidos a nivel de desarrollo, de inteligencia y de fertilidad. (Grønskov, Ek y Brøndum-Nielsen, 2007), (Federicoy Krishnamurthy K, 2018).

1.1 Definición

El albinismo oculocutáneo (OCA) engloba a un grupo de 4 trastornos autosómicos recesivos causados por una ausencia completa o una disminución en la biosíntesis de la melanina en los melanocitos en los tejidos que derivan del ectodermo principalmente piel, cabello y ojos. La reducción de la melanina a nivel ocular provoca una disminución de AV provocada por la hipoplasia foveal y el mal enrutamiento del nervio óptico. Las manifestaciones a nivel cutáneo son variadas y dependerán del subtipo de OCA. El OCA1A, el más grave, se caracteriza por una total ausencia en la producción de melanina a lo largo de la vida, mientras que en el resto de los grupos, OCA1B, OCA2, OCA3 y OCA4, se produce una

cierta acumulación de pigmento con el paso del tiempo.

Los diferentes tipos de OCA se derivan de mutaciones en distintos genes, pero el fenotipo clínico no siempre se distingue con facilidad por lo que será necesario el diagnóstico molecular para el asesoramiento genético. (Grønskovet al., 2007), (Federico y Krishnamurthy, 2018).

1.2 Epidemiología

Su incidencia se estima entre 1:17.000 a 1:20.000 por lo que aproximadamente uno de cada 70 individuos tiene el alelo OCA mutado siendo la mutación OCA2 la más común en el mundo. La prevalencia de las diferentes formas de albinismo varía de manera considerable en todo el mundo debido a las distintas mutaciones en los diferentes genes de los distintos subtipos (Federico y Krishnamurthy, 2018), (Montoliu, 2018):

- OCA1: Alrededor de 1:40.000 en todo el mundo.
- OCA2: 1:39.000, siendo de 1:10.000 entre los afroamericanos y de 1:3.900 en el África subsahariana.
- OCA3: 1:8.500 en africanos, siendo muy raro en occidentales y asiáticos.
- OCA4: 5-8% de albinismo en Alemania, y del 18% entre los japoneses.
- Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS):1:500.000 y 1:1.000.000, a excepción del subtipo HPS1, que se da en Puerto Rico y pasa por ser el tipo más frecuente de albinismo 1:1.800.
- Síndrome de Chediak-Higashi (CHS):Muy poco frecuente, existen menos de 500 casos publicados en los últimos 20 años.
- Albinismo Ocular OA1: 1:60.000 en hombres y 1:150.000 en mujeres.

1.3 Etiología

Al hablar de OCA se hace referencia a un grupo de trastornos heterogéneos congénitos que se dan en la biosíntesis de la melanina en los melanocitos. Al menos cuatro genes son los responsables de los diferentes tipos de OCA. La mayoría de los pacientes que la padecen son heterocigóticos compuestos, lo que

significa que albergan dos diferentes mutaciones en uno de los genes.

El OCA1 es causado por mutaciones en el gen de la tirosinasa (TYR, MIM 606933) en el cromosoma 11q14.3 (Tomita, Takeda, Okinaga, Tagami y Shibahara, 1989). El gen consta de 5 exones que abarcan aproximadamente 65 kb de ADN genómico codificando una proteína de 529 aminoácidos (Kwon, Hag, Pomerantz y Halaban, 1987). TYR (EC 1.14.18.1) es una enzima que contiene cobre que cataliza los dos primeros pasos en la ruta de la biosíntesis de la melanina, convirtiendo la tirosina L-dihidroxifenilalanina (DOPA) y posteriormente en DOPAquinasa (Cooksey, et al., 1997). Las mutaciones que anulan completamente la actividad de la tirosinasa dan como resultado OCA1A, mientras que las mutaciones que generan cierta actividad enzimática dan como resultado que OCA1B permita cierta acumulación de pigmento de melanina a lo largo del tiempo.

El OCA2 es causado por las mutaciones en el gen (MIM 203200). Este gen consta de 24 exones que abarcan casi 345 kb de ADN genómico en la región en la región 15q11.2-q12, y codifica una proteína de 338 aminoácidos (Lee, et al., 1995) La proteína OCA2 es importante para la biogénesis de los melanosomas y para el procesamiento y transporte de las proteínas melanosómicas tales como TYR y TYRP1 normal (Orlow y Brilliant, 1999), (Puri, Gardner y Brilliant, 2000).

El OCA3 (MIM 203290) es causado por las mutaciones en la proteína 1 relacionada con la tirosinasa (TYRP1, MIM 115501, 9p23) (Boissy, et al., 1996). TYRP1 abarca casi 17 kb de ADN genómico constando de 8 exones que codifican una proteína de 536 aminoácidos (Box, et al., 1998). Hasta hace muy poco tiempo la OCA3 sólo se conocía en individuos con ascendencia africana, no obstante, se han podido identificar casos aislados en pacientes con otro origen; una familia pakistaní y un paciente caucásico (Grønskov, et al., 2007).

En el OCA4 (MIM 606574) las mutaciones están en el gen de la proteína transportadora asociada a la membrana MATP. Esta consiste en 7 exones que abarcan unos 40 kb de ADN genómico, mapeando la posición cromosómica 5p.13.3. La proteína MATP que contiene 530 aminoácidos y está compuesta por 12 dominios transmembrana putativos mostrando tanto secuencia como estructura similar a los transportadores de sacarosa en las plantas. (Grønskov, et al., 2007).

El HPS es un tipo de albinismo oculocutáneo que además de afectar a piel, pelo y ojos presenta otros síntomas, como hemorragias, problemas respiratorios y digestivos que pueden incluso causar la muerte. Existen al menos 10 subtipos de HPS (HPS1 a HPS10) asociados a mutaciones en otros tantos genes. Los subtipos más graves presentan hemorragias y pueden presentar fibrosis pulmonar, que resulta fatal, y colitis granulomatosa o enfermedad de Crohn. (Montoliu, 2018).

El Síndrome de Chediak-Higashi (CHS) cursa con síntomas parcialmente similares a HPS, aunque adicionalmente presenta graves problemas del sistema inmunológico, con una susceptibilidad aumentada frente a infecciones; pudiendo llegar a ser mortal. Las complicaciones clínicas de CHS incluyen hepatoesplenomegalia (hígado y bazo inflamados), hipertrofia de ganglios, infecciones respiratorias recurrentes y cutáneas piogénicas (que producen pus). El pronóstico suele ser poco favorable ya que además se suele complicar con un deterioro neurológico progresivo. El único tratamiento a día de hoy es el trasplante de médula ósea. (Montoliu, 2018).

El Albinismo Ocular OA1 se caracteriza por la falta o disminución de pigmento a nivel ocular, la retina; aunque también se puede manifestar en piel y pelo. Se asocia a mutaciones o alteraciones en el gen GRP143, situado en el cromosoma X, que codifica para una proteína asociada a la membrana de los melanosomas, y cuya función anómala se traduce en el acúmulo excesivo de melanosomas en la célula. El tipo de herencia es ligado al cromosoma X.

1.4 Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial se basa en los hallazgos a nivel ocular y visual:

- Diferentes albinismos oculocutáneos.
- Albinismo ocular.
- Atrofia e hipoplasia del nervio óptico: se trata de una condición amplia que tiene como resultado una disminución de la AV, nistagmus, atrofia del nervio óptico y palidez del disco óptico.

- *Distrofia retiniana hereditaria*: se trata de una familia de trastornos con patrones de herencia variables (autosómico dominante, ligado al cromosoma X, recesivo), y fenotipos amplios que incluyen nistagmus congénito y disminución de la AV.
- *Síndrome de nistagmus infantil relacionado con FRMD7* (nistagmus motor congénito o nistagmus infantil congénito): un trastorno ligado al cromosoma X con nistagmus y disminución de la AV con potenciales evocados visuales (VEP) normales.
- *Aniridia*: la ausencia de iris que presenta hipoplasia foveal, nistagmus, ambliopía y cataratas.
- *Enfermedad ocular de la isla de Aland* (síndrome de Forsius-Eriksson): se trata de un trastorno ligado al cromosoma X con hipopigmentación de fondo, hipoplasia foveal, miopía, nistagmus, astigmatismo y ceguera nocturna.
- *Síndrome de Mckusick-Breen*: es un trastorno autosómico recesivo con hipopigmentación de la piel, pelo gris plateado, microftalmia, opacificación corneal, nistagmus, con o sin retraso mental, atetosis, ataxia, contracturas articulares y tetraplegia espástica.
- *Acromatopsia*: se trata de un trastorno autosómico recesivo que provoca que las células cónicas sean disfuncionales en la retina, produce una pérdida parcial o completa de la visión en color con una fotofobia asociada, hipermetropía, nistagmus y baja A V. (Grønskov, et al., 2007).

1.5 Cambios a nivel visual

La melanina se comporta como un inductor y organizador en la formación de la fovea, los nervios ópticos, las vías ópticas y la corteza visual cuando aún se encuentra en el útero. En el albinismo la fovea no se consigue desarrollar de una manera normal siendo hipoplásica, e incluso llegando a estar ausente. Durante la gestación en el útero, la melanina promueve la migración de las fibras nerviosas ópticas en desarrollo. Para conseguir una visión binocular se necesitan cruces de las fibras nerviosas de cada uno de los ojos a nivel del quiasma óptico al lóbulo occipital contralateral. En el albinismo algunos axones que se originan en las células ganglionares de la retina se proyectan de manera errónea hacia el

hemisferio contralateral del núcleo geniculado lateral dorsal lo que da como resultado un aumento en la decusación de fibras del nervio óptico. Como consecuencia, las fibras nerviosas mal encaminadas desde el órgano receptor (ojo) al órgano perceptor (cerebro) dan como resultado un mayor déficit en la visión binocular que se manifiesta como estrabismo. Por otro lado, el lóbulo occipital también muestra una menor rotación (quizá por la escasa entrada foveal) y aumentos localizados en el grosor cortical. Por lo tanto, la deficiencia o ausencia de melanina durante la gestación provoca una malformación en la estructura ocular y un mal enrutamiento del tracto óptico provocando un conjunto de problemas irreversibles intraoculares (refractivos) y extraoculares (oculomotores y no refractivos). La AV puede oscilar normalmente entre 20/60 y 20/400. Atendiendo a los hallazgos a nivel ocular que podemos encontrar en los pacientes albinos, por un lado, tenemos los errores refractivos que se dan en la siguiente frecuencia astigmatismo: 73%, miopía 24% e hipermetropía 3% según un estudio. (Federico y Krishnamurthy, 2018).

Resto de hallazgos

- Fotofobia: Sensibilidad a la luz o percepción de esta como más brillante de los que es o Fotodiforia: Malestar con la luz brillante o fotofobia extrema.
- Hipoplasia foveal: Desarrollo foveal detenido o incompleto. La morfología foveal puede variar de manera significativa dentro de los distintos sujetos que padecen albinismo.
- El grosor de la capa de fibras de Henle (HFL) es mayor en las personas albinas, mientras que el grosor de la capa de fibras nuclear externa (ONL) foveal fue más delgada en el caso de los albinos. La topografía HFL foveal se encuentran significativamente alteradas en los albinos. El aumento del empaquetamiento de conos a nivel foveal impulsa la formación de fibras de Henle más que el desplazamiento lateral de las neuronas de la retina interna, que se reduce en el albinismo. (Lee, et al., 2018).
- Nistagmus horizontal pulsátil involuntario: Por regla general suele comenzar entre 1,5 y los 2 meses tras el nacimiento. Casi todos los niños lo desarrollan a los 4 meses de vida y poco a poco disminuye en amplitud con la edad. Los cambios posturales en la cabeza como mirar de lado y la convergencia hacen que este nistagmus sea menor. Estas maniobras compensatorias

mejoran la visión y por otro lado pueden ser los primeros indicadores de la existencia de deficiencias a nivel visual. El nistagmus se acentúa con la fatiga, el estrés; tanto fisiológico como psicológico y con la visión monocular. (Federico y Krishnamurthy, 2018).

-Estrabismo: Debido a que las fibras nerviosas ópticas están mal encaminadas en el quiasma se produce el estrabismo, es decir; ejes visuales no alineados verticalmente. (Federico y Krishnamurthy, 2018).

-Estereopsis reducida: La conexión entre retina y cerebro es anómala por lo que cada ojo sólo se comunica con el hemisferio del lado contrario. Los hemisferios no reciben información de los dos ojos sino sólo de uno; lo que imposibilita la generación de la percepción tridimensional (estereopsis). Esta es una de las limitaciones más importantes de las personas con albinismo. Con la edad, y el uso y aprendizaje de técnicas y de adaptaciones podrá compensar parcialmente estos defectos para permitir aprovechar al máximo su resto visual. (Montoliu, 2018)

2 OBJETIVOS

Realizar una actualización bibliográfica de las diferentes ayudas de baja visión y programas de rehabilitación visual en pacientes albinos.

Describir los hallazgos visuales y oculares más frecuentes en personas con albinismo.

Describir las ayudas visuales más útiles para personas con albinismo.

Describir las Ayudas visuales (ópticas, no ópticas y electrónicas) más utilizadas por las personas con albinismo.

Describir las características sociales y psicosociales de las personas con albinismo.

3 MATERIALY MÉTODO

La búsqueda se ha realizado en las bases de datos de bibliografía científica como Pubmed, Google Scholar, ScienceDirect.

También se ha recabado información de libros con información específica sobre el albinismo y manuales de baja visión y rehabilitación visual.

Además, se ha recopilado información de páginas webs de organizaciones nacionales e internacionales de albinismo, como la National Organization for Albinism and Hypopigmentation, y páginas de asociaciones para personas con albinismo.

No se ha realizado acotación temporal debido a la escasez de artículos relativa al estudio que nos concierne. No obstante, se ha dado una mayor preferencia a aquellos más recientes.

Para la búsqueda, se ha utilizado el término albinismo "*albinism*" combinado con los siguientes términos de búsqueda: "*low vision*", "*visual impairment*", "*visual rehabilitation*", "*aids*", "*glare*", "*contact lens*", "*filters*", "*visual acuity*".

4 RESULTADOS Y DISCUSIÓN

4.1 FUNCIÓN VISUAL

El albinismo se caracteriza por una afectación de la función visual determinada: nistagmus, hipoplasia foveal, transiluminación de iris, decusación errónea de las fibras del nervio óptico a nivel del quiasma óptico. Además y como consecuencia de todo esto se produce fotofobia, deslumbramiento, estrabismo, baja estereopsis y errores refractivos altos.

En cuanto a los errores refractivos más frecuentes según los estudios que se encuentran reflejados en la tabla 1, (Schweigert Lunos, Connett y Summers, 2018) y (Yahalom, et al., 2011). La hipermetropía presenta una mayor prevalencia con un 67% y un 82% respectivamente, mientras que en el estudio de Eballé, Myogo, Noche, Zoua, y Dohvoma,(2013) la miopía es más prevalente con un 28,6%. Además, hay una alta prevalencia del astigmatismo en los pacientes con albinismo según los estudios analizados (Schweigert, et al., 2018) con un 85% junto a la hipermetropía, (Eballé, et al., 2013) con un 40% junto a la miopía, y (Yahalom, et al., 2011) con un 82% junto a la hipermetropía; teniendo unos valores medios de entre -2,1D y -2,75D. Es muy importante que estos errores refractivos y su consecuente disminución de AV, la cual se presenta desde una edad muy temprana; se detecten y manejen de manera adecuada. La atención por parte del especialista en optometría puede ser crucial para que los albinos mejoren su rendimiento visual, de manera que puedan utilizar de la mejor manera posible su resto visual. (Schurink, Cox, Cillessen, Van Rens y Boonstra, et al 2011).

Como se ha mencionado anteriormente los pacientes albinos se caracterizan por una baja AV. En el estudio de Schweigert, et al.(2018) la AV decimal media fue 0.27. Wildsoet, Olwald y Clark(2000) determinaron un valor medio de AV en escala decimal de 0.13. En el estudio de Eballé, et al. (2013) el 74,3% de los sujetos estaban entre un 0.3 y un 0.1 de AV en escala decimal. Por lo tanto, utilizar una corrección adecuada es crucial; se ha reportado que tras esta se ha conseguido una mejora de entre 1 y 2 líneas de AV, lo que implica una mejora funcional significativa. (Khanal, Pokharel y Kandel, 2016).

Tabla 1. Agudeza visual y defectos refractivos en personas con albinismo.

Variables	Schweigert Anna, et al (2018) EEUU	OmgwaEballé André, et al (2013) Camerún	Yahalom Claudia, et al (2011) Israel	Wildsoet Christine F, et al (2000) EEUU	
N	75 sujetos	35 sujetos (20 hombres/ 15 mujeres)	132 sujetos (solo ojos derechos)	25 sujetos	
Rango de edad	0-10 años	5-37 años	0,5-35 años	3-51 años	
AV _{cc} (decimal)	0.27	20%>0.3 0.3>74,3%>0.1 0.1>4,28%>0.05 1,42%<0,005		0.13	
Errores refractivos	H	67%	14,3% $\bar{x} = +3,80 D$	82% Max: +5,00D	$\bar{x} = +1.07$
	M		28,6% $\bar{x} = -7,74D$	17,4% Max: -5,3D	
	Astigmatismo		2,8% $\bar{x} = -2,75D$	92% $\bar{x} = -2,1D$	$\bar{x} = -2,37D$
	H+A	85%	14,3% $\bar{x} = +3,58D$		
	M+A		40% $\bar{x} = -3,72D$		

AV_{cc}: Agudeza visual con corrección; H: Hipermetropía; M: Miopía; H+A: Hipermetropía y astigmatismo; M+A: Miopía y astigmatismo; D: Dioptría.

Una de las características de los sujetos albinos ya mencionada, es la ausencia de la depresión foveal (hipoplasia foveal), derivada de la carencia o ausencia de melanina y muy ligada a la baja AV. Según la gran mayoría de estudios (Grønskov, et al., 2007)(Federico y Krishnamurthy, et al., 2018), se piensa que es inherente al albinismo aunque en el estudio de McCafferty, et al.(2015) concluyeron que pueden presentar un desarrollo foveal rudimentario, que conllevará una mejor AV que aquellos sin desarrollo alguno. Estas fóveas pueden llegar a presentar un reflejo anular macular a pesar de no tener foveola; pueden presentar algo de pigmento en el epitelio pigmentario de la retina al igual que en iris. Al tener una mejor AV pueden tener mejor grado de estereopsis.

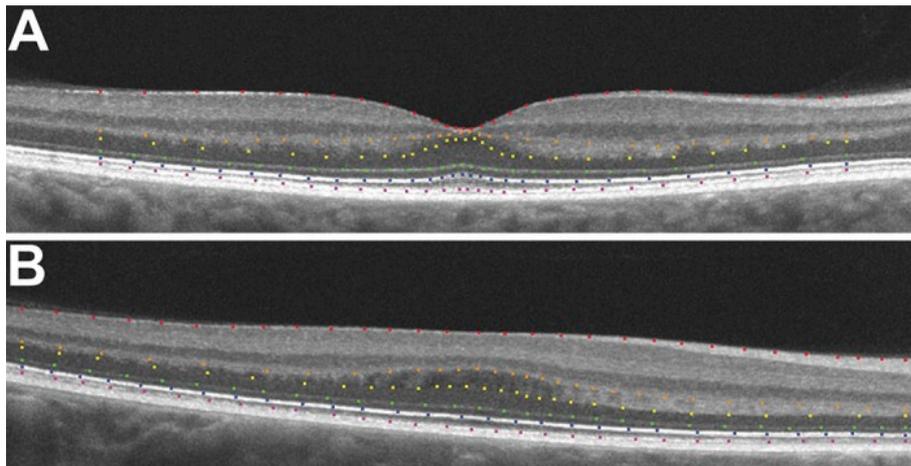


Figura 1. Hipoplasia foveal (Lee, et al., 2018).

Otra de las características de los pacientes albinos es la transluminación del iris. En el estudio de (Whang Cheng, et al, 2017) introdujeron un nuevo método para evaluar de manera objetiva los fenotipos del albinismo en función de la transluminación del iris, ampliando a 8 puntos la escala establecida por Summers, Knobloch, Witkop, y King,(1988) de 4 puntos con la que se trabajaba hasta el momento.

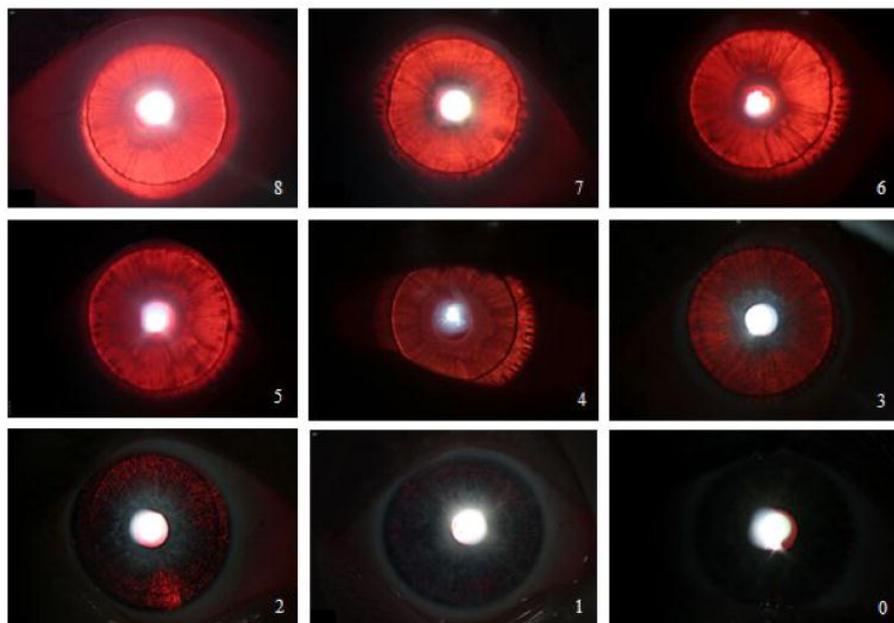


Figura 2. Transiluminación de iris de 8 puntos. (Wang, et al., 2017).

4.2 MEJORA DE LA VISIÓN FUNCIONAL EN LEJOS

4.2.1 LENTE DE CONTACTO

El uso de lentes de contacto con el iris tintado es uno de los principales métodos para reducir la fotofobia y deslumbramiento (Vincent, 2017) (Kammer, 2018). Gracias a su uso se consigue una reducción de la dispersión de la luz y de la sensibilidad al deslumbramiento, y a menudo mejoran la AV.

Otra de las características del albinismo sobre las que podemos actuar es el nistagmus. En el estudio Biousse, et al.(2004), sobre la mejora de la función visual en 4 pacientes con nistagmus congénito, 2 de ellos debido al albinismo, el uso de lentes de contacto provocó una mejora en la AV y en la sensibilidad al contraste. A la vez prefirieron de manera subjetiva su uso con respecto a la gafa.

Por otro lado, según la publicación de Vincent (2017) la mejor corrección óptica en caso del nistagmus son las lentes de contacto, debido al movimiento del ojo y al cambio de alineación del eje óptico. Además, su uso puede reducir la frecuencia y amplitud del nistagmus al proporcionar una retroalimentación sensorial o propioceptiva sobre los movimientos oculares.

4.2.2 TELESCOPIOS

Los telescopios son sistemas ópticos que utilizan una combinación de lentes para crear una ampliación angular y así poder ver objetos lejanos. Están condicionados por el aumento y el campo visual de manera que, por regla general a mayor aumento menor campo visual.

Los diseños de telescopios disponibles son:

- Montado en gafa: No requieren coordinación, aunque suelen tener un campo visual pequeño. El sistema “bi-óptico” es un telescopio montado en la parte superior, están diseñados para realizar actividades como la conducción con sólo inclinar un poco la cabeza hacia abajo. El BITA es un tipo de telescopio biocular que se ha prescrito con éxito en pacientes con albinismo al ser una opción liviana y estética. También se prescriben con un tinte en la lente donde

van montados para reducir el brillo que resulta les tan molesto a estos pacientes. Otros biópticos que se utilizan en pacientes albinos incluyen una abertura más amplia para que la luz viaje a través del telescopio llegando al ojo y así se evite en parte la dificultad que supone el nistagmus (Kammer, 2018).

- Telescopio monocular manual: opción más simple y efectiva, son muy útiles para la observación puntual como puede ser leer un cartel o localizar un objeto; tiene el inconveniente de que requiere entrenamiento para su manejo.
- Telescopios con clip: permiten deslizarlo sobre las lentes del usuario y no necesita usar las manos.
- Telescopio binocular de mano: Igual que el monocular, pero para ambos ojos (ALBA, 2018), (NOAH, 2018), (Khanal, et al, 2016), (Schurink, et al, 2011).

En el estudio retrospectivo de Bakkar, et al (2018) sobre 135 pacientes con discapacidad visual en Jordania, la principal discapacidad visual fue el albinismo, con un 31,9%. La única ayuda prescrita para lejos fueron los telescopios, con un total de 22, que supone un 16,3%. En el estudio de Kaphle, et al (2015) sobre 95 estudiantes en Malawi con discapacidad visual, el albinismo también fue la principal causa de discapacidad visual, con 15,3%.; y la ayuda de lejos más prescrita también fue el telescopio, con un 8,92%.

4.3 MEJORA DE LA VISIÓN FUNCIONAL EN CERCA

4.3.1 LUPAS

Son lentes convergentes de potencia alta que pueden ser usadas, con y sin gafa de cerca, para conseguir los objetivos en visión cercana de los pacientes con albinismo. Hay que tener en cuenta que cuanto mayor sea la distancia de trabajo menor será el campo visual.

Hay dos tipos de lupa, según su manejo:

- Manuales: Son portátiles. Se deben colocar a una distancia determinada sobre el objeto, su distancia focal, para que proporcione el máximo aumento. Presentan la ventaja de permitir una mayor distancia de

4.3.2 MICROSCOPIOS

Son lentes de alta potencia positiva que, hasta las 10 Dioptrías aproximadamente, permiten una visión binocular. Las ventajas de los microscopios son: mayor campo visual, permiten trabajar con ambas manos y mejor aspecto estético. Por contra, tienen una distancia de trabajo pequeña y la incapacidad de utilizarlos binocularmente si superan las 10 dioptrías. Se les suele añadir un prisma de base nasal para facilitar la convergencia acomodativa.

Debemos tener en cuenta que las altas adiciones (por encima de 4,5 D) son muy difíciles de tolerar tanto en lentes progresivas como en bifocales, ocasionando multitud de problemas tanto en distancias intermedias como en lejanas, por lo que el uso de gafas para la visión en cerca es muy recomendable en nuestros pacientes; proporcionándoles un amplio campo visual. (NOAH, 2018), (Şahlı y İdil, 2019).

4.3.3 AYUDAS ELECTRONICAS

4.3.3.1 Lupa-Televisión

Sistema de ampliación que mediante una cámara muestra las imágenes ampliadas en una pantalla. Las principales ventajas son: mayor campo de visión, distancia de trabajo más cómoda, aumentos más grandes, ajuste del brillo y el contraste, enfoque automático o control por voz. Por contra, el tamaño, la complejidad de uso y el precio son las principales desventajas. (Schurink, et al, 2011)

Existen modelos que cuentan con prestaciones muy útiles para la población albina como invertir el orden de los colores en el fondo-escritura y así evitar la fotofobia, poder marcar una línea con la posibilidad de tapar las restantes como si se tratase de un tiposcopio.

4.3.3.2 Lupa ratón

Son dispositivos similares a un ratón de ordenador con una pequeña

cámara, y que se desplaza sobre el material que se quiere visualizar, Se pueden conectar a la televisión o a un ordenadores. Suelen contar con magnificación variable, contraste inverso y enfoque, siendo su principal inconveniente la limitación de la zona a visualizar.

4.3.3.3 Tablet

Hoy en día las *tablets* y los *smartphones* se han hecho muy populares gracias a las múltiples funciones y aplicaciones (funciones de voz, lupa, linterna puntual, etc.), que permiten ayudar a estos pacientes, en especial cuando están en edad escolar (Crossland, Silva y Macedo, 2014). Un estudio mostró como estos dispositivos aumentaban el rendimiento de lectura en la mayoría de los pacientes (Morrice, et al, 2017). Disponen de multitud de prestaciones como aumento de tamaño, ajuste de contraste, brillo, color de fondo de la pantalla, ampliar, realizar zoom al tomar una fotografía de un objeto, tomar comandos hablados y la posibilidad de leer textos; además, su coste es relativamente bajo y es accesible. (Crossland, et al, 2014) (Morrice, et al, 2017) (Sahli y Idil, 2019)

4.4 AYUDAS NO ÓPTICAS

Son elementos o adaptaciones, con o sin el uso de las ayudas ópticas, que permiten un mejor rendimiento visual (ALBA, 2018):

- **Iluminación**: Una correcta iluminación permite una mejor visibilidad y así un mejor rendimiento visual. Pero no se trata de aumentar la iluminación sin más, ya que los pacientes con albinismo tienen una gran fotofobia. La mejor iluminación será la natural, no debe incidir de manera frontal; de no ser suficiente se puede recurrir a la luz artificial mediante iluminación difusa y así evitar los deslumbramientos, e iluminación indirecta que genere el menor número de sombras. En la mesa de trabajo evitaremos acabados en brillo, optando por los mate para evitar deslumbramientos.
- **Contraste**: En igualdad de iluminación el contraste vendrá dado por el color, por lo que se conseguirá con las parejas blanco-negro o amarillo-negro.

También utilizando filtros amarillos encima de texto negro, o mediante tiposcopios. Utilizar bolígrafos de tinta en gel negra en vez de azul, lápices con mina blanda o cuadernos con pauta contrastada también pueden ser de utilidad.

- Atril: Consta de un tablero de inclinación variable en donde se colocan libros o cualquier documento, con el fin de mantener una postura más ergonómica al utilizar ayudas visuales como las lupas, y conseguir una mejor eficacia de su resto visual.

- Macrotipo: Consiste en aumentar el tamaño del texto impreso mediante diversas técnicas: ampliación manuscrita, ampliación proyectiva, electrónica y mecánica. Debido al avance de la tecnología informática en la actualidad se utiliza de manera puntual.

- Tipo de grafía: El texto debe de cumplir una serie de requisitos para garantizar unas buenas condiciones de legibilidad. Algunos de estos criterios son: claridad, no debe llevar demasiadas letras mayúsculas, no debe ser más ancha que alta, los renglones no deben ser demasiado extensos para poder ser vistos de un rápido vistazo, en caso de utilizar papel este no debe ser demasiado fino ni mate.(ALBA (2018))

4.5 FILTROS DE ABSORCIÓN SELECTIVA

Estas lentes filtran determinadas longitudes de onda de la luz y a su vez permiten el paso de otras, permitiendo reducir la molesta fotofobia y darle al paciente una visión más clara al mejorar su percepción de contraste. Las lentes son de diferentes colores en función de la longitud de onda que filtran. En función de la necesidad de nuestro paciente se suele recomendar el uso de dos filtros diferentes, uno para interiores que reduzca un 15% de luminosidad aproximadamente y otro para exteriores que reduzca el 80%; aunque se pueden recomendar determinados filtros en función la patología que se padece. Lo más

apropiado es probar un conjunto de filtros con el paciente para poder identificar el filtro con el que el paciente se encuentre más cómodo. (Montoliu, 2018), (Sahli y Idil, 2019).

Rozenblium YZ, et al (1995) publicaron un estudio en el que el 10% de los niños con albinismo que participaron en el estudio mejoraron su AV utilizando un filtro ámbar, además de un mejora en la sensibilidad al contraste y una reducción en la fotofobia. Posteriormente, Rosenblum, et al.(2000) en un estudio con 80 niños con patología congénita, 42 de ellos con albinismo, concluyeron que los filtros de color ámbar oscuro, con el punto de corte gradual a los 500nm, disminuyen la fotofobia y el deslumbramiento.



Figura 4: Filtros de corte selectivo (Sahli E, Idil A, 2019).

4.6 ASPECTOS PSICOSOCIALES

En África, donde el albinismo tiene una alta prevalencia, esta población sufre una gran discriminación social y son considerados un estigma para sus comunidades. Afecta no sólo al individuo sino a la familia y su entorno desde un punto de vista médico, social y psicológico. En la edad escolar son marginados por los demás niños, y en edad adulta tienen problemas en sus relaciones sociales, acceso al trabajo, etc., lo que favorece las alteraciones psicológicas.

(Hong Zeeb y Repacholi, 2006). Esta situación es tan crítica en algunas zonas, que por culpa de sus creencias, son perseguidos e incluso asesinados.

Maia, Volpini, dos Santos y Rujula (2015) estudiaron la calidad de vida de los pacientes albinos en Brasil. El 89,47% tenían discapacidad visual, lo que sumado a las lesiones en la piel y el ya mencionado estigma social, podría ser la causa del empeoramiento de la calidad de vida de los pacientes albinos. Estos resultados demuestran la vulnerabilidad de los pacientes albinos y, por lo tanto, la necesidad de una atención especial. Kutzbach, et al (2009) evaluaron la calidad de vida (cuestionario VFQ-25) y el estado de bienestar (VFQ-39) en personas albinas. El 48% consideraba que podría conducir en sus condiciones visuales y tenían una percepción media con respecto a sus problemas visuales; registrando el deterioro más notable en la visión de lejos.

5 CONCLUSIONES

Se debe prestar especial atención en determinar la refracción exacta del paciente albino ya que es fundamental para un buen funcionamiento visual.

La prescripción de filtros de corte selectivo debería incluirse en los programas de rehabilitación visual de estos pacientes; dado que la fotofobia es uno de los grandes problemas que presentan, y su uso les reportará una mejora en la sensibilidad al contraste.

Se debe recomendar el uso de lentes de contacto en pacientes albinos por varios motivos, mejor alineamiento del eje visual, propiocepción del movimiento ocular en caso de nistagmus, y posibilidad de tintar las lentes de contacto en el caso de transiluminación de iris.

Las ayudas ópticas más recomendadas en los pacientes albinos son las lupas para cerca y los telescopios para lejos; además no debemos olvidar las prestaciones que a día de hoy proporcionan los *smartphones* y *tablets* con toda su diversidad de aplicaciones.

Los programas de rehabilitación en los albinos deben ser abordados por un equipo multidisciplinar, incluyendo psicólogos y terapeutas ocupacionales, debido a la posibilidad de que esté sufriendo discriminación social.

6 BIBLIOGRAFÍA

- ALBA Asociación de ayuda a pacientes con albinismo (2018). *Entorno educativo para personas con albinismo*.
- Bakkar, M.M., Alzghoul, E.A. y Haddad, M.F. (2018). Clinical characteristics and causes of visual impairment in a low vision clinic in northern Jordan. *Clinical Ophthalmology*, 3(12),631-637.
- Biousse, V., Tusa, R.J., Russell, B., Azran, M.S., Das, V., Schubert, M.S., Ward, M. y Newman, N.J. (2004). The use of contact lenses to treat visually symptomatic congenital nystagmus. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 75(2),314-6.
- Boissy, R.E., Zhao, H., Oetting, W.S., Austin, L.M., Wildenberg, S.C., Boissy, Y.L., Zhao, Y., Sturm, R.A., Hearing, V.J., King, R.A. y Nordlund, J.J.(1996). Mutation in and lack of expression of tyrosinase-related protein-1 (TRP-1) in melanocytes from an individual with brown oculocutaneous albinism: a new subtype of albinism classified as "OCA3". *American Journal of Human Genetics*,58(6),1145-56.
- Box, N.F., Wyeth, J.R., Mayne, C.J., O'Gorman, L.E., Martin, N.G. y Sturm, R.A. (1998). Complete sequence and polymorphism study of the human TYRP1 gene encoding tyrosinase-related protein 1. *Mammalian Genome: Official Journal of the International Mammalian Genome Society*, 9(1),50-3.
- Cooksey, C.J., Garratt, P.J., Land, E.J., Pavel, S., Ramsden, C.A., Riley, P.A., Smit, N.P.(1997). Evidence of the indirect formation of the catecholic intermediate substrate responsible for the autoactivation kinetics of tyrosinase. *Journal of Biological Chemistry*, 272(42),26226-35.
- Crossland, M.D., Silva, R.S. y Macedo, A.F. (2014).Smartphone, Visión computer and e-reader use by people with visión impairment. *Ophthalmic & phisiological optics*. 34(5),552-7.
- Eballé, A.O., Mvogo, C.E., Noche, C., Zoua, M.E. y Dohvoma, A.V.(2013).Refractive errors in Cameroonians diagnosed with complete oculocutaneous albinism. *Clinical Ophthalmology*, 7,1491-5.
- Federico, J.R. y Krishnamurthy, K. (2019).*Albinism*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing LLC.
- Franklin, A., Lund, P., Bradnury-Jones, C. y Taylor, J. (2018)
- Hong, E.S., Zeeb, H. y Repacholi, M.H. (2006). *Albinism in Africa as a health issue*. 6,212.
- Grønskov, K., Ek, J. y Brøndum-Nielsen, K. (2007). Oculocutaneous albinism. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2(2),43.

- Kammer R.L. (2018) Low-Vision Rehabilitation and Albinism. En:Kromberg, J. (Ed)y Manga, P. (Ed). *Albinism in Africa: Historical, geographic, medical, genetic, and psychosocial aspects*.(pp 151-170).Londres: Academic Press.
- Kaphle, D., Marasini, S., Kalua, K., Reading, A. y Naidoo, K.S. (2015) Visual profile of students in integrated schools in Malawi. *Clinical & Experimental Optometry*, 98(4),370-4.
- Khanal, S., Pokharel, A. y Kandel, H. (2016). Visual deficits in Nepalese patients with oculocutaneous albinism. *Journal of Optometry*, 9(2),102-9
- Kutzbach, B.R., Merrill, I K.S., Hogue, K.M., Downes, S.J., Holleschau, A.M., MacDonald, J.T. y Summers, C.G. (2009) Evaluation of vision-specific quality-of-life in albinism. *Journal of AAPOS: Official publication of the American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus*, 13(2),191-5.
- Kwon, B.S., Haq, A.K., Pomerantz, S.H. y Halaban, R. (1987) Isolation and sequence of a cDNA clone for human tyrosinase that maps at the mouse c-albino locus. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*84(21),7473–7.
- Lee, D.J., Woertz, E.N., Visotcky, A., Wilk, M.A., Heitkotter, H., Linderman, R.E., Tarima, S., Summers, C.G., Brooks, B.P., Brilliant, M.H., Antony, B.J., Lujan, B.J. y Carroll, J. (2018). The Henle Fiber Layer in Albinism: Comparison to Normal and Relationship to Outer Nuclear Layer Thickness and Foveal Cone Density. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 59(13),5336-48.
- Lee, S.T., Nicholls, R.D., Jong, M.T., Fukai, K. y Spritz, R.A.(1995). Organization and sequence of the human P gene and identification of a new family of transport proteins. *Genomics*. 26(2),354-63.
- McCafferty, B.K., Wilk, M.A., McAllister, J.T., Stepien, K.E., Dubis, A.M., Brilliant, M.H., Anderson, J.L., Carroll, J. y Summers, C.G. (2015). Clinical insights into foveal morphology in albinism.*Journal of Pediatric Ophthalmology & Strabismus*, 52(3),167-72.
- Maia, M., Volpini, B.M., dos Santos, G.A.y Rujula, M.J. (2015). Quality of life in patients with oculocutaneous albinism. *Anais Brasileiros de Dermatologia*, 90(4),513-7.
- Montoliu, L. (2018) *El albinismo*. Madrid: CSIC, Consejo Superior de Investigaciones Científicas.
- Morrice, E., Johnson, A.P., Marinier, J.A. y Wittich, W.E. (2017), Assessment of the Apple iPad as a low-vision reading aid. *Eye*, 31(6),865-71.
- National Organization for Albinism and Hypopigmentation (NOAH) (2018). Information Bulletin – Low Vision Aids. Recuperado de <https://www.media.npr.org>

- Orlow, S.J. y Brilliant, M.H.(1999). The pink-eyed dilution locus controls the biogenesis of melanosomes and levels of melanosomal proteins in the eye. *Experimental Eye Research*, 68(2):147-54..
- Puri, N., Gardner, J.M. y Brilliant, M.H. (2000) Aberrant pH of melanosomes in pink-eyed dilution (p) mutant melanocytes. *The Journal of Investigative Dermatology*115(4),607-13.
- Rozenblium, Y.Z., Zak, P.P., Ostrovsky, M.A., Smolyaninova, I.L., Bora, E.V. y Mamchits, I.I. (1995). Spectral filters as a method of therapeutic correction. *Vestnik Oftalmologii*, 111(3):24-6.
- Rosenblum, Y.Z., Zak, P.P., Ostrovsky, M.A., Smolyaninova, I.L., Bora, E.V., Dyadina, U.V., Trofimova, N.N. y Aliyev, A.G. (2000) Spectral filters in low-vision correction. *Ophthalmic and Physiological Optics*, 20(4),335-41.
- Şahlı, E. y İdilA. (2019) A Common Approach to Low Vision: Examination and Rehabilitation of the Patient with Low Vision. *Turkish Journal of Ophthalmology*, 49(2),89-98
- Schurink, J., Cox, R.F., Cillessen, A.H., Van Rens, G.H. y Boonstra, F.N. (2011) Low visión aids for visually impaired children: a perception-action perspective. *Research in Developmental Disabilities*.32(3),871-82.
- Schweigert, A., Lunos, S., Connett, J. y Summers, C.G.(2018). Changes in refractive errors in albinism:alongitudinal study over the first decade of life. *Journal of AAPOS: Official publication of the American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus*,22(6),462-466.
- Summers, C.G., Knobloch, W.H., Witkop, C.J., Jr, King, R.A. (1988) Hermansky-Pudlak syndrome. *Ophthalmic findings Ophthalmology*.95(4),545–54.
- Tomita, Y., Takeda, A., Okinaga, S., Tagami, H. y Shibahara, S. (1989) Human oculocutaneous albinism caused by single base insertion in the tyrosinase gene. *Biochemical and Biophysical Research Communications*, 164(3),990-6.
- Vincent SJ. The use of contact lenses in low vision rehabilitation: optical and therapeutic applications. *Clin Exp Optom*. 2017 Sep 100(5):513-521.
- Wang, C., Brancusi, F., Valivullah, Z.M., Anderson, M.G., Cuningham, D., Hedberg-Buenz, A., Power, B., Simeonov, D., Gahl, W.A., Zein, W.M., Adams, D.R. y Brooks, B. (2018). A novel iris transillumination grading scale allowing flexible assessment with quantitative image analysis and visual matching. *Ophthalmic Genetics*, 39(1),41-45.
- Wildsoet, C.F., Oswald, P.J. y Clark, S. (2000). Albinism: its implications for refractive development. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*,41(1)1-7.
- Yahalom, C., Tzur, V., Blumenfeld, A., Greifner, G., Eli, D., Rosenmann, A.,

Glanzer, S. y Anteby, I. (2012). Refractive profile in oculocutaneous albinism and its correlation with final visual outcome. *British Journal of Ophthalmology*, 96(4), 537-9.