



Universidad de Valladolid

FACULTAD DE MEDICINA

Máster en Rehabilitación Visual

TRABAJO DE FIN DE MÁSTER

“Efectividad de los filtros de absorción selectiva en la rehabilitación visual en individuos con Albinismo”

Presentado por Gustavo Villarroel Ogalde

Tutelado por: Dra. Carolina Ossa Calderón

En Valladolid a 18 de Junio 2024

ÍNDICE

| | |
|--|----|
| RESUMEN..... | 4 |
| INTRODUCCIÓN | 6 |
| 1 DESARROLLO | 8 |
| 1.1 Albinismo..... | 8 |
| 1.1.1 Albinismo Oculocutáneo..... | 8 |
| 1.1.2 Epidemiología | 9 |
| 1.1.3 Etiología | 9 |
| 1.1.4 Características fenotípicas del Albinismo Oculocutáneo..... | 10 |
| 1.1.5 Albinismo Ocular | 11 |
| 1.1.6 Diagnostico diferencial entre OCA y AO | 12 |
| 1.1.7 Afección Ocular | 12 |
| 1.2.1 Filtros de absorción selectiva | 15 |
| 1.2.2 Filtros de absorción selectiva en baja visión | 16 |
| 1.3.1 Calidad de vida en pacientes con Albinismo..... | 17 |
| 2 OBJETIVOS | 19 |
| 2.1. Objetivo Principal | 19 |
| 2.2. Objetivos Secundarios | 19 |
| 3 MATERIALES Y MÉTODOS | 20 |
| 4 RESULTADOS..... | 21 |
| 4.1. Agudeza visual, sensibilidad al contraste, deslumbramiento y fotofobia..... | 21 |
| 4.2. Calidad de vida..... | 24 |
| 4.3. Cuestionamientos sobre la efectividad de los filtros en pacientes con Albinismo | 25 |
| 5 DISCUSIÓN | 27 |
| 6 CONCLUSIONES | 31 |
| 7 REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS | 33 |

RESUMEN

El empleo de los filtros de absorción selectiva figura entre las opciones de tratamiento más común para la rehabilitación visual para aquellos individuos diagnosticados con albinismo contribuyendo a reducir los síntomas de la fotofobia, el deslumbramiento, mejorar la agudeza visual y la sensibilidad al contraste. Sin embargo, en la experiencia clínica es importante el evaluar si los filtros de absorción selectiva realmente podrían proporcionar una rehabilitación visual más efectiva en este tipo de individuos. Siendo el objetivo de esta revisión bibliográfica el determinar la eficacia de los filtros de absorción selectiva, y evaluar si, en la práctica clínica, contribuyen a una mejora de la agudeza visual, sensibilidad al contraste, reducir los síntomas de fotofobia, deslumbramiento, y en última instancia la calidad de vida de los pacientes.

Para la búsqueda bibliográfica se utilizaron diversas bases de datos científicas, incluyendo Pubmed, Google Scholar y ScienceDirect, así como libros y manuales especializados en baja visión y rehabilitación visual. Donde se les dio prioridad a los trabajos más recientes para garantizar la actualidad de la información recopilada.

Entre los resultados se destacan investigaciones clásicas que demuestran la efectividad de los filtros de absorción selectiva en pacientes con baja visión y albinismo, como son las investigaciones de Hoefl and Hughes (1981) y Leat SJ et al. (1990). Además, dentro de las investigaciones más recientes se encuentra las de Majeed et al. (2013) y Hansen TB et al. (2022), que demuestran mejoras significativas en cuanto a la agudeza visual, la sensibilidad al contraste y la reducción del deslumbramiento en pacientes con albinismo al utilizar los filtros de absorción selectiva. Por último, respecto a la calidad de vida, estudios como el de Kutzbach, B.R. et al (2009) y Lisbjerg, K et al (2023) sugieren que el uso de filtros puede mitigar los síntomas de fotofobia y de esta forma mejorar la calidad de vida de los pacientes con albinismo.

De esta manera se puede concluir que los filtros de absorción selectiva son una herramienta efectiva, y pueden desempeñar un papel importante para complementar la rehabilitación visual de aquellos individuos diagnosticados con albinismo poder reducir los síntomas relacionados con la fotofobia y el deslumbramiento, además de mejorar ciertos aspectos tanto de las funciones visuales como lo son la agudeza visual y la sensibilidad al contraste, como la calidad de vida.

INTRODUCCIÓN

El albinismo es una condición genética caracterizada por la mutación de genes relacionados con la síntesis de melanina, el pigmento que determina el color de ojos, cabello y piel en los seres humanos. La melanina se divide en dos tipos: eumelanina, de tonos negros/marrones, y feomelanina, de tonos rojos/amarillos. La combinación y cantidad de estos dos tipos de melanina dan origen a la diversidad de colores presentes en los humanos. Además, la melanina se encuentra en dos tipos de células: los melanocitos en la piel y las células del epitelio pigmentario de la retina ^[1,2].

En el ámbito oftalmológico el albinismo se ve manifestado en dos tipos más prevalentes, por un lado, el Albinismo ocular (AO) y por el otro el Albinismo Oculocutáneo (OCA), el primero solo presentará síntomas y afecciones oculares, sin una afección cutánea general, mientras que el segundo presentará falta de pigmento en la piel, folículos pilosos, y afecciones importantes en las estructuras oculares como el iris y la retina ^[1,3]

Las manifestaciones oculares y la gravedad de éstas van a ir variando, pero la mayoría de los pacientes con albinismo presentarán una agudeza visual reducida, nistagmos, estrabismo, transluminación del iris, fotofobia, fondo de ojo hipopigmentado, estereopsis reducida o ausente, el hallazgo de hipoplasia foveal, y en algunos casos cierto grado de alteración de la visión de los colores. También se ha demostrado ciertas anomalías del nervio óptico, como lo son el defecto de decusación de las fibras nerviosas, la reducción del grosor de la capa de fibras nerviosas peripapilares serían manifestaciones oculares asociado con el albinismo. ^[1,2,4]

La exploración física del paciente es el criterio principal para determinar el tipo de albinismo, teniendo en cuenta los hallazgos más característicos en el caso del albinismo oculocutáneo, y las anomalías visuales que esta manifiesta. No siendo tan simple en el caso del albinismo ocular, en donde debe realizarse exámenes oftalmológicos más exhaustivo para lograr su confirmación ^[4,5]

Dado que el albinismo es una condición genética, la rehabilitación visual se centra en mejorar las distintas funciones visuales y la calidad de vida de quienes padecen esta condición. Estos individuos necesitan una corrección adecuada de los defectos refractivos y, en algunos casos, tratamiento para la ambliopía y estrabismo. Actualmente, los filtros de absorción selectiva constituyen un sistema óptico colocado frente al ojo que filtra el nivel de la luz hasta un cierto rango de longitud de onda, posicionándose como el método óptico más común para reducir los síntomas de la fotofobia, el deslumbramiento, mejorar la agudeza visual y la sensibilidad al contraste ^[1,2,5].

Considerando la información previa, se reconoce que el empleo de filtros de absorción selectiva figura entre las opciones de tratamiento común para individuos diagnosticados

con albinismo. Sin embargo, en el ámbito de la experiencia clínica, consideramos importante evaluar si los filtros de absorción selectiva realmente proporcionan una rehabilitación visual más efectiva para este tipo de individuos. Por lo tanto, el motivo de esta investigación es profundizar la eficacia de estos filtros y evaluar si, en la práctica clínica, contribuyen a una mejora en la agudeza visual, la sensibilidad al contraste y reducir los síntomas de fotofobia, deslumbramiento, y, en última instancia, la calidad de vida de los pacientes.

1. DESARROLLO

1.1 Albinismo

El albinismo se distingue entre las condiciones genéticas relacionadas con la pigmentación por su impacto específico en el sistema visual, que incluye desde la estructura ocular hasta la vía visual. Dentro de este espectro, se destacan dos categorías principales: el albinismo oculocutáneo (OCA), que afecta tanto la piel como los ojos, y el albinismo ocular (OA), que se limita exclusivamente a la afectación ocular en términos clínicos. Este trastorno genético hereditario se caracteriza por una ausencia o disminución de pigmentación en la piel, el cabello y los ojos, debido a mutaciones en genes relacionados con la producción de melanina, el pigmento responsable del color en estos tejidos. La manifestación del albinismo puede variar en su gravedad y extensión, desde formas leves que solo afectan la pigmentación ocular hasta formas más graves que involucran también la piel y el cabello. [1,2,8,10]

1.1.1 Albinismo Oculocutáneo

El albinismo oculocutáneo (OCA) comprende un conjunto de trastornos casi exclusivamente de genes autosómicos recesivos, está causada por mutaciones que afectan directamente a los genes de proteínas que regulan el procesamiento de la tirosinasa (TYR) y por tanto la biosíntesis de melanina. [4-7] Debido a las mutaciones en la vía de biosíntesis de melanina, los individuos albinos tienen niveles bajos de eumelanina (marrón/ negro), que funciona como absorbente de rayos UV, antioxidante y eliminador de radicales libres y de la feomelanina (amarilla/roja) que es la melanina predominante presente en el OCA, el alto nivel de ésta contribuye a tener menos protección contra los rayos UV, más susceptibles al cáncer de piel, la sensibilidad y adaptación ocular ante la luz. [8,9,10]

El albinismo oculocutáneo (OCA) abarca un amplio espectro clínico, desde la variante más grave, OCA1A, caracterizada por la ausencia total de producción de melanina, hasta formas más leves como OCA1B, OCA2, OCA3 y OCA4, que muestran una acumulación gradual de pigmento con el tiempo. Aunque cada tipo de OCA está vinculado a mutaciones en genes distintos, la superposición de fenotipos subraya la importancia del diagnóstico molecular como una herramienta fundamental para el asesoramiento genético. [1,5]

1.1.2 Epidemiología

La incidencia del albinismo oculocutáneo (OCA) puede variar significativamente entre diferentes grupos étnicos y está influida por una variedad de factores, incluidas las tasas de fertilidad y los matrimonios consanguíneos. Entre los diferentes subtipos de albinismo, el OCA1 es más prevalente en poblaciones de ascendencia europea, con una frecuencia estimada de 1 en 40.000 personas, lo que representa aproximadamente el 40% de todos los casos a nivel mundial. Por otro lado, el OCA2 es el subtipo más común, abarcando el 50% de los casos en todo el mundo y siendo más prevalente en poblaciones de ascendencia africana. En cuanto al OCA3, su incidencia es de 1 en 8.500 en países africanos, aunque es menos común en occidentales y asiáticos. Por último, el OCA4 es poco frecuente, representando solo el 4% de los casos en Alemania, pero tiene una mayor incidencia en países asiáticos, donde constituye el 18% de los casos de albinismo oculocutáneo, como en Japón. ^[5,8,9,10]

Aunque existen otras variantes de subtipos de OCA como el OCA5, OCA 6, OCA 7, su incidencia y prevalencia son bastante bajas. Hasta el momento, siguen siendo objeto de investigación para determinar su relevancia y características en comparación con los otros subtipos conocidos y con mayor prevalencia. ^[8,10]

1.1.3 Etiología

El albinismo, en cualquiera de sus formas, es el resultado de mutaciones hereditarias que dan lugar a melanocitos defectuosos, incapaces de sintetizar adecuadamente la melanina o distribuirla a través de los tejidos dérmicos. En cuanto al OCA dentro de los subtipos más frecuentes e estudiados (OCA1 al OCA4) se ha encontrado que alberga mutaciones diferentes en aquellos genes encargados de la biosíntesis de la melanina.

El subtipo OCA1 es causado por mutaciones en el gen de la tirosinasa en el cromosoma 11q14.3. Aquella mutación que elimina completamente la actividad de la tirosinasa da como resultado OCA1A, mientras que las mutaciones que generan cierta actividad enzimática dan como resultado OCA1B, lo que permite cierta acumulación de pigmento de melanina con el tiempo. Como ocurre con todos los trastornos recesivos, la mutación "más leve" es determinante para el fenotipo. ^[5,10]

El subtipo OCA2 es causado por la mutación del gen que codifica la proteína P, conocida por ser la transportadora de proteínas melanosómicas como es la TYR, que es clave para la biosíntesis de la melanina, además de mantener el pH ácido en los melanomas. ^[5, 10, 11]

El subtipo OCA3 es causado por mutaciones genéticas en la proteína relacionada con la tirosinasa 1 (TYRP1); esta proteína es esencial para la actividad de la tirosinasa, que, entre otras cosas, está encargada de la transcripción de TYR, lo que va se traduce en la regulación y aumento de la síntesis de la eumelanina. Mutaciones en el gen de la TYRP1

conduce a la degradación prematura de TYR. En este tipo de OCA las anomalías visuales no son siempre tan significativas por que la hipopigmentación que se produce por esta alteración no es suficiente para afectar al desarrollo y actividad de función visual. [5,10,11]

Por último, el subtipo OCA4, que ocurre frecuentemente en Japón y en países asiáticos, pero también con un porcentaje de casos en Alemania; Este subtipo se basa en la mutación del gen SLC45A2, que codifica una proteína transportadora asociada a la membrana en los melanosomas. Los fenotipos de OCA4 son similares a los del subtipo OCA2 y varían entre la pérdida completa de pigmentación de la piel y los ojos como en el subtipo OCA1, y la despigmentación parcial con cabello castaño e iris pigmentado. [8,10,11,12]

1.1.4 Características fenotípicas del OCA

Tenemos en cuenta que las mutaciones de pérdida de función en cualquier tipo de OCA alteran directamente biosíntesis de la melanina, encontrado déficit de eumelanina, sin embargo, esta alteración no suele afectar directamente los niveles de feomelanina incluso se encuentran en los distintos subtipos de OCA una mayor presencia de ésta. Por consiguiente, las repercusiones más relevantes se evidencian tanto a nivel dérmico como oftalmológico.

En el subtipo OCA1A los pacientes tienen una pérdida completa de la función de la tirosinasa, lo que resulta en el no desarrollo del pigmento en la piel, ojo y cabello, lo que se va a caracterizar por el cabello, pestañas, cejas, la piel blanca. Los iris son de color azul claro a casi rosado y completamente translúcidos, lo que va a conllevar a una mala agudeza visual con tendencia a obtener menos de 20/200 y una fotofobia intensa. Estos síntomas no varían con la edad o la raza. Los individuos con OCA1B tienen mutaciones más leves que permiten una actividad tirosinasa residual. Estas personas pueden acumular algo de pigmento con el tiempo, generalmente a partir de los 3 años de vida mostraran cierta cantidad de pigmento en la piel logrando tonos crema o bronceada, y el color del iris son azules, verdes, avellana o marrón claro. Tienden a tener una agudeza visual ligeramente mejorada logrando 20/100. [4,8,10]

En el subtipo OCA2, se observan niveles variables de melanina, siendo común que los recién nacidos presenten cabello pigmentado. La presencia de nevus y efélides es frecuente en estos pacientes. El color del iris varía entre azul, avellana, marrón o gris, y los ojos rosados, característicos de OCA1A, generalmente están ausentes. La agudeza visual, por lo general, es mejor que en OCA1, oscilando entre 20/25 y 20/200, y más comúnmente entre 20/60 y 20/100. En poblaciones africanas, los pacientes con OCA2 suelen tener cabello y piel en tonos castaños claros, acompañados de iris grises, y su agudeza visual puede llegar a 20/80. [4,8,10,11]

El subtipo OCA3 los pacientes de poblaciones africanas se ha identificado ciertas características como lo son el tener el cabello rojizo, y piel color marrón rojizo casi cobrizo. En cuanto a los hallazgos oftalmológicos no se encuentran tantos problemas a comparación de los otros subtipos, aunque esto sigue en investigación. ^[4,10]

El subtipo OCA4 comparte cierto grado de similitud con el subtipo OCA2 debido al predominio de feomelanina. La piel es de color crema, con capacidad de broncearse de forma normal. El cabello nunca es completamente blanco; puede ser de color blanco plateado a rubio claro, de amarillo a marrón muy claro. El color de la piel y el cabello suelen estar correlacionados. Los iris son azules, de color avellana a marrón claro. La agudeza visual oscila entre 20/30 y 20/400; normalmente 20/100 a 20/200. ^[8,10]

1.1.4 Albinismo Ocular

El albinismo ocular (OA) con una prevalencia de alrededor de 1:50,000 es una patología que está asociado a un trastorno genético heredado de forma recesiva ligada al cromosoma X. Estas condiciones son causadas principalmente por mutaciones en el gen GPR143, cuyo producto es un receptor lisosomal de L-DOPA. Este receptor se expresa en varios tejidos, incluido el cerebro, y desempeña un papel crucial en la diferenciación de los melanosomas. De forma reciente, investigaciones han sugerido que la L-DOPA actúa como un ligando para la proteína codificada por GPR143. En el caso específico del albinismo ocular tipo 1 (OA1), ligado al cromosoma X, las mutaciones en el gen GPR143 pueden provocar disfunción en la biogénesis de los melanosomas, dando lugar a la formación de "macromelanosomas". ^[8-10-13]

1.1.5 Diagnostico diferencial entre OCA y AO

Se ha observado que existe una amplia variabilidad dentro del espectro del albinismo oculocutáneo (OCA), donde se han identificado varios trastornos con características que los identifica, además de otros síntomas asociados. Por otro lado, en el albinismo ocular (OA), la falta de pigmentación se restringe exclusivamente a los ojos. En cuanto a lo genético el gen OA1 se encuentra en el cromosoma X y afecta exclusivamente a los individuos de sexo masculino. En niños de piel clara, como aquellos de ascendencia escandinava, es posible que surja cierta dificultad en el diagnóstico diferencial entre la OCA y el OA. ^[4,8,9]

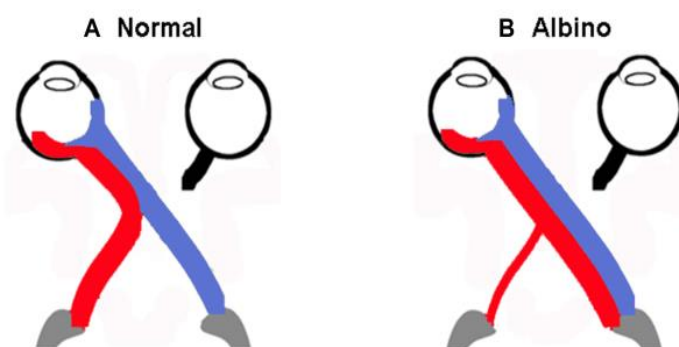
Otra información relevante es que el OCA a diferencia del AO, puede asociarse con algunos síndromes raros que también se heredan de forma autosómica recesiva y se caracterizan clínicamente por susceptibilidad a infecciones y síntomas neurológicos. Estos incluyen el síndrome de Waardenburg (WS), el síndrome de Hermansky-Pudlak (SPH), el síndrome de Chediak-Higashi (CHS) y el síndrome de Griscelli (GS). ^[4,8,9]

1.1.6 Afección Ocular

En el ámbito oftalmológico, el albinismo presenta una serie de características y afecciones debido a la ausencia o deficiencia parcial de melanina, que normalmente actúa como fotoprotectora. Esto incluye un mayor riesgo de daño solar y la predisposición a neoplasias malignas relacionadas con la exposición a los rayos UV. Además, la melanina desempeña un papel crucial en la organización y formación de estructuras oculares importantes como la fovea, los nervios ópticos, los tractos ópticos y la corteza visual. Considerando que, para lograr una visión binocular adecuada, es esencial que ciertas fibras nerviosas crucen desde cada ojo en el quiasma óptico hacia el lóbulo occipital contralateral del cerebro, en el albinismo, algunas de estas fibras nerviosas se desvían erróneamente hacia el núcleo geniculado lateral dorsal del hemisferio contrario, lo que resulta en un aumento en el cruce de fibras ópticas. Esta desviación contribuye a déficits en la visión binocular, lo que puede manifestarse con estrabismo. [1,2, 3, 5, 10]

A pesar de las notables diferencias genéticas y fenotípicas entre los diversos subtipos de OCA y AO, que se manifiestan en variaciones típicas en la pigmentación de la piel y el cabello, todos comparten similitudes en los cambios que afectan al desarrollo del sistema visual. [1,2, 4,8,10,13]

El nistagmo y la reducción de la agudeza visual son síntomas oculares comunes en ambos tipos de albinismo. El nistagmo suele estar relacionado con la hipoplasia macular o foveal, que puede ser detectada mediante fotografía del fondo de ojo y tomografía de coherencia óptica (OCT). Una característica compartida por todos los subtipos de OCA y AO es el cruce atípico del nervio óptico, donde los pacientes con albinismo muestran una mayor proporción de fibras internas cruzando en el quiasma óptico en comparación con individuos con pigmentación normal, lo que resulta en estrabismo y reducción de la visión estereoscópica, lo que genera en varias ocasiones una anormal postura de cabeza (AHP). Estos cambios morfológicos tienen consecuencias clínicas como limitaciones en la visión binocular y varios casos estrabismo. [2,3,8,10,13].



Img.1 Esquema de las vías visuales normales y albinas. (A) Vías visuales normales: Las fibras nerviosas que se originan en la retina temporal se proyectan hacia el hemisferio ipsilateral (línea roja). Las fibras nerviosas que se originan predominantemente en la retina nasal se cruzan en el quiasma y se proyectan hacia el hemisferio contralateral (línea azul). (B) Albino: La mayoría de las fibras del nervio óptico se decusan hacia el hemisferio contralateral (líneas roja y azul). [2]

La falta de pigmentación en el iris, como resultado de una producción insuficiente o nula de melanina en el epitelio pigmentario y los melanocitos estromales, es una característica distintiva del OCA. A pesar de la presencia de melanocitos en el iris posterior y el epitelio pigmentario de la retina, existe una disfunción en la formación de melanina, lo que se traduce en un iris de tonalidades azules o marrones claras. Esta condición se manifiesta en características específicas durante el examen ocular, como la transiluminación del iris. En el OCA1A, el iris suele presentar tonalidades rosas y ser translúcido, mientras que en el OCA1B puede haber una pigmentación mínima que aumenta con la edad. En el OCA2, el color del iris puede variar, sin necesidad de ser rosa para establecer el diagnóstico. La disminución en la formación de melanina en el epitelio pigmentario de la retina conduce al clásico fondo de ojo albino, lo que permite una mejor visualización de los vasos coroideos más profundos. La mayor reflexión de la luz en los ojos con poca pigmentación resulta en una fotofobia severa en los pacientes con OCA. ^[1,2,10]



Img.2 Paciente que padece de Albinismo, se evidencia el fondo de ojo clásico de esta condición, además de la hipoplasia foveal. ^[2]

En cuanto a los errores refractivos evidenciados en los pacientes con albinismo, es común encontrar hipermetropía y astigmatismo elevados. Se ha observado una relación entre los errores de refracción y la longitud axial, lo que podría ser una causa subyacente. En pacientes con OCA, se ha identificado una emetropización alterada debido al nistagmo asociado a la hipoplasia foveal, lo que resulta en una percepción de movimiento de imagen distorsionada en la retina. En el caso del albinismo relacionado con OCA1A, se ha observado un aumento significativo en el astigmatismo con la edad, así como una disminución en la agudeza visual y una mayor sensibilidad a la luz. ^[1,2,3,10]

Estos cambios morfológicos continúan afectando al nervio óptico y pueden provocar, especialmente en el subtipo OCA1, hipoplasia del nervio óptico y una discapacidad visual significativa. Existe una marcada variabilidad en la agudeza visual entre los distintos subtipos de albinismo, con una mediana de agudeza visual de 20/150, muy por debajo del estándar normal de 20/20, lo que categoriza esta condición como una causa de baja visión [2,4,8, 10, 13]

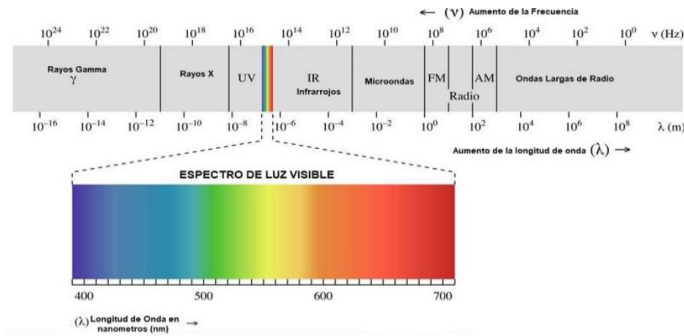
| CAMBIOS OCULARES EN EL ALBINISMO OCULAR Y OCULOCUTÁNEO | |
|--|--|
| Manifestación Ocular | Consecuencia Clínicas |
| <ul style="list-style-type: none"> • Pérdida de pigmento del estroma y epitelio del iris. • Pérdida de pigmento del epitelio pigmentario de la retina. | <ul style="list-style-type: none"> • Fuerte sensibilidad al deslumbramiento • Absorción de luz reducida |
| <ul style="list-style-type: none"> • Hipoplasia de la mácula y fovea central. | <ul style="list-style-type: none"> • Alteración de las imágenes incidentes en la retina. |
| <ul style="list-style-type: none"> • Hipoplasia de la mácula y fovea central. | <ul style="list-style-type: none"> • Discapacidad visual congénita, nistagmo |
| <ul style="list-style-type: none"> • Cambio en el quiasma óptico con mayor proporción de fibras cruzadas | <ul style="list-style-type: none"> • Discapacidad visual congénita, nistagmo. • Estrabismo y alteraciones binoculares. |
| <ul style="list-style-type: none"> • Hipoplasia del nervio óptico. | <ul style="list-style-type: none"> • Astigmatismo, discapacidad visual |

Tb.1 Cambios oculares en el AO y OCU. [13]

1.2.1 Filtros de absorción selectiva

La interacción entre las propiedades físicas de la luz y el objeto, la respuesta fisiológica del órgano visual a la luz, y el contexto psicológico de la percepción del color, contribuyen a formar la imagen de nuestro entorno, lo que a su vez influye en nuestra relación y actitud hacia el medio ambiente. La energía electromagnética con longitudes de onda nos brinda una distribución espectral de 380 a 760 nm desencadena reacciones fotoquímicas en la retina humana, dando lugar a la experiencia visual. [14,15,16]

La luz que encontramos en la vida cotidiana es policromática, compuesta por una mezcla de ondas con diferentes longitudes que abarcan el espectro visual. Las longitudes de onda más cortas causan una mayor dispersión que las ondas más largas, como las de 600 nm, y es la luz azul (con longitudes de onda por debajo de los 500 nm) la que penetra más oblicuamente en la retina. Considerando que nuestro ojo está expuesto a diversas radiaciones, muchas de las cuales son absorbidas por los diferentes medios oculares antes de llegar a la retina, es crucial tener en cuenta que esta última queda expuesta al componente visible del espectro, así como a la luz ultravioleta (UV) e infrarroja (IR) con longitudes de onda más cercanas al espectro visible. Esta exposición intensa y/o prolongada a la luz puede provocar daños en los distintos tejidos oculares, especialmente en aquellos que presentan alguna patología preexistente. [16,17]



*Img.3. Espectro electromagnético visible de la luz.

Los filtros de absorción selectiva son dispositivos que modifican la distribución espectral de la luz que llega al ojo, y bloquea en mayor o menor medida las diferentes longitudes de onda del espectro que inciden sobre el ojo. Este comportamiento viene determinado por la transmitancia espectral del lente, que se define como la proporción de la cantidad que incide en la lente y la que la atraviesa, expresada en forma de porcentaje. [18]

En función de la enfermedad, ciertos tipos de filtros de absorción selectiva pueden reducir la incomodidad visual o mejorar, en cierta medida, la visión de los pacientes sensibles a la luz. Aunque no todos los pacientes experimentarán beneficios con estos lentes, aquellos que lo hagan generalmente apreciarán cualquier mejora percibida. Sin embargo, en pacientes con afectaciones visuales, incluso pequeñas mejoras en la visión pueden marcar una gran diferencia en su independencia y calidad de vida. [7,18,19]

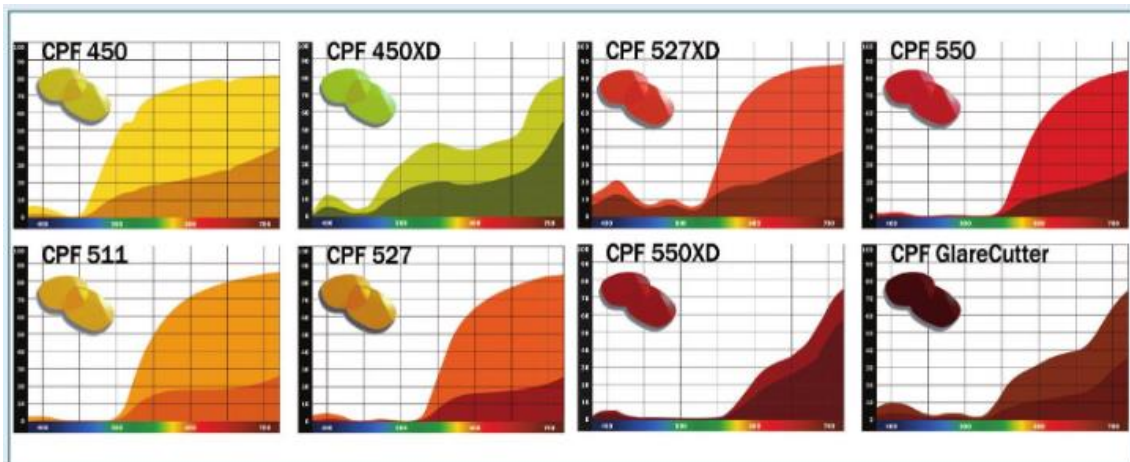
Al prescribir lentes selectivamente, la característica más importante a considerar es su curva de transmisión, es decir, qué longitud de onda está siendo específicamente filtrada. La prescripción de filtros oftálmicos debe ser cuidadosa, ya que las características que los hacen beneficiosos también pueden empeorar la función visual del usuario. Por ejemplo, un filtro rojo o verde intenso puede dificultar la distinción entre el rojo y el verde en las señales de tránsito. Del mismo modo, las lentes con porcentajes de transmisión muy bajos pueden dificultar la visión en condiciones de iluminación deficientes, como en días nublados. En tales casos, pueden prescribirse diferentes lentes para ser utilizados en diferentes entornos ambientales. Actualmente, la práctica común implica probar varias lentes durante un período de tiempo en diferentes entornos y permitir que el paciente elija la que mejor se adapte a cada situación. [20]

1.2.2 Filtros de absorción selectiva en baja visión

En la actualidad, los profesionales especializados en salud visual recetan lentes de absorción selectiva para mejorar la calidad visual y maximizar el uso de la visión residual en personas con baja visión. Estos tipos de filtros en los lentes son una herramienta útil en el manejo del deslumbramiento, la mejora de la orientación y movilidad, y la optimización de la función visual en diversas condiciones oculares, como la degeneración macular relacionada con la edad (DMAE), la retinitis pigmentaria (RP), las cataratas, la retinopatía diabética, la distrofia de conos y el albinismo. ^[7,18,19,21,22, 23]

La prescripción de lentes con filtros de absorción selectiva es una práctica común en la rehabilitación visual de pacientes con baja visión. Los filtros de Corning (CPF) son considerados el “gold estándar” para esta indicación, diseñados y comercializados específicamente para mejorar la comodidad y el rendimiento visual en personas con discapacidad visual que padecen diversos trastornos oculares. Según la documentación de marketing del fabricante, estos filtros proporcionan un filtrado uniforme y preciso que protege los ojos de la luz azul de alta energía y longitud de onda corta, aliviando la incomodidad ocular, reduciendo el deslumbramiento y mejorando el contraste y la visión. Otro filtro con relevancia para aquellos pacientes con baja visión son los filtros NoIR que elimina gran parte del espectro infrarrojo, así como importantes cantidades de UV, y reducen el espectro visible. ^[21,24,25,26]

En la actualidad, varios especialistas en baja visión parecen utilizar un enfoque común para determinar la utilidad de los filtros de absorción selectiva en individuos específicos. Este enfoque implica realizar una breve evaluación en una clínica bajo condiciones controladas, utilizando un filtro CPF de tinte fijo de plástico plano o un ajuste con los filtros NoIR. Durante esta evaluación, se busca mejorar de manera objetiva la agudeza visual o la sensibilidad al contraste, al tiempo que se recopila la opinión subjetiva del usuario respecto al impacto en el deslumbramiento y la fotofobia. Posteriormente, se realiza una evaluación al aire libre, en la cual se da mayor peso a la opinión subjetiva en lugar de medidas objetivas. Para aquellos individuos que muestran un beneficio tanto objetivo como subjetivo durante la evaluación clínica, se proporcionan clips de plástico plano CPF para un período de prueba más prolongado en entornos cotidianos, que suele extenderse de 3 a 6 semanas. Si el usuario considera que el uso de los clips CPF es beneficioso después de esta prueba, se le ofrece la opción de fabricar gafas graduadas con CPF de vidrio o adquirir un clip plano. Por otro lado, los filtros NoIR, debido a su menor costo para el usuario, generalmente se proporcionan inmediatamente después de una evaluación clínica exitosa en interiores o exteriores. ^[7,21,25,27]



**Img.4.-Curva de transmitancia espectral de filtros Corning CPF.

1.3.1 Calidad de vida en pacientes con Albinismo.

En África, donde el albinismo es más común y ha sido objeto de un mayor estudio, se ha observado un aumento en la discriminación y la estigmatización hacia esta población. Esto convierte al albinismo en una condición genética que afecta tanto al individuo como a su familia desde una perspectiva médica, social y psicológica. Esta discriminación, arraigada en prejuicios sociales, puede llevar a que muchos individuos con albinismo experimenten inestabilidad emocional y desarrollen una personalidad menos asertiva que aquellas personas que no tienen albinismo. En consecuencia, la calidad de vida de los albinos en el continente africano se ve comprometida, lo que se refleja en su desempeño y relaciones en la escuela, así como en sus dificultades para encontrar empleo y pareja en comparación con el resto de la población. [4, 28]

En el caso de pacientes con albinismo de origen europeo, los síntomas oculares como el nistagmo, la fotofobia y la discapacidad visual son los principales factores que pueden impactar en su calidad de vida, más que algún sesgo de discriminación por parte de la sociedad. Estos síntomas pueden resultar en un deterioro de las oportunidades educativas y profesionales del individuo. Además, los cambios genéticos que afectan la pigmentación de la piel y el color del cabello, los cuales difieren del entorno social circundante, aumentan el riesgo de cáncer de piel. A menudo, los síntomas oculares asociados no son reconocidos adecuadamente y, en conjunto, contribuyen a un deterioro significativo en la calidad de vida, incluso desde la infancia. Es importante destacar que las personas con albinismo de tipo OCA tienen una esperanza de vida normal, capacidad reproductiva y desarrollo físico sin alteraciones significativas. [4,8,28]

2. OBJETIVOS

2.1 Objetivo principal

- Analizar la efectividad de los filtros de absorción selectiva en la rehabilitación visual de individuos diagnosticados con albinismo.

2.2 Objetivos Secundarios

- Revisar los estudios previos y la literatura existente sobre el uso de filtros de absorción selectiva como parte de la rehabilitación visual en individuos con albinismo.
- Revisar y comparar los diferentes tipos de filtros de absorción selectiva utilizados en la rehabilitación visual de individuos con albinismo.
- Analizar la influencia de los filtros de absorción selectiva en la mejora de la agudeza visual, la sensibilidad al contraste, y reducción de la fotofobia como el deslumbramiento en pacientes con albinismo.
- Analizar el impacto de los filtros de absorción selectiva en la calidad de vida en pacientes diagnosticados con albinismo.

3. MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó la búsqueda en diversas bases de datos de bibliografía científica, incluyendo Pubmed, Google Scholar y ScienceDirect. Además, se consultarán libros y manuales especializados en baja visión y rehabilitación visual para obtener información detallada sobre el tema.

Debido a la limitada disponibilidad de artículos específicos relacionados con el estudio, no hemos restringido la búsqueda temporal. Sin embargo, hemos dado prioridad a los trabajos más recientes para garantizar la relevancia y actualidad de la información recopilada.

Para realizar la búsqueda, se utilizaron los términos "Oculocutaneous albinism" "Ocular Albinism" combinado con una variedad de términos relacionados, como "low vision", "visual impairment", "visual rehabilitation", "visual aids", "glare", "selective absorption filters", "filters "visual acuity" "contrast sensitivity", entre otros.

4. RESULTADOS

Las manifestaciones oftalmológicas en pacientes diagnosticados con albinismo oculocutáneo (OCA) y albinismo ocular (OA) abarcan una serie de síntomas, que incluyen la reducción no progresiva de la agudeza visual, nistagmo, estrabismo, decusación anormal del nervio óptico en el quiasma óptico, fotofobia, translucidez del iris, hipoplasia foveal, hipopigmentación del fondo de ojo y postura anormal de la cabeza. Dentro de estas manifestaciones oftalmológicas, se consideran aquellas que puedan ser compensadas de alguna manera con tratamientos no quirúrgicos, como lo son los filtros de absorción selectiva, que podrían contribuir a mejorar la agudeza visual, a reducir los síntomas de la fotofobia, reducir el deslumbramiento, mejorar la sensibilidad al contraste y la calidad de vida de aquellos pacientes diagnosticados con albinismo oculocutáneo y albinismo ocular.

4.1 Agudeza visual, sensibilidad al contraste, deslumbramiento y fotofobia

Una de las investigaciones considerada clásica que aborda la efectividad de los filtros de absorción selectiva contribuya a mejorar las funciones visuales, y por ende beneficiar la rehabilitación visual en pacientes con baja visión fue el realizado por Hoeft and Hughes (1981) que exploró la efectividad de los filtros de absorción selectiva para mejorar las funciones visuales en pacientes con baja visión clasificados como "fotosensibles", un grupo que incluía a aquellos con afecciones oculares relacionadas con el albinismo. Este estudio reclutó a 100 pacientes con diversas condiciones de baja visión y categorizó su afectación ocular en pre retiniana, retiniana y otras. Los participantes fueron evaluados con cinco tipos de filtros NoIR, y se les pidió que seleccionaran el que consideraran más satisfactorio entre una variedad que incluía filtros ámbar, gris-verde, ámbar oscuro, verde y verde oscuro. Los resultados destacaron la preferencia de los pacientes con albinismo por los filtros ámbar y ámbar oscuro. El estudio concluye, que es sugerente que los filtros de absorción selectiva podrían atenuar los síntomas de fotofobia en pacientes con albinismo al proporcionarles una mayor comodidad visual. ^[29]

Otra investigación considerada clásica en donde se aborda la importancia de los filtros de absorción selectiva en la mejora de las funciones visuales en pacientes con baja visión es la de Leat SJ et al. (1990). Esta investigación clasificada como un ensayo clínico no controlado se enfocó en evaluar el efecto de varios tipos de filtros con respecto a su agudeza visual en 44 participantes con diversas patologías de baja visión, tanto en condiciones de deslumbramiento como en condiciones normales de iluminación.

En esta investigación se compararon los efectos de los filtros CPF 511, 527 y 550 de Corning, junto con filtros de densidad neutra, en presencia y ausencia de deslumbramiento. Los resultados indicaron que los pacientes con afecciones en el segmento anterior, incluyendo 4 pacientes con diagnóstico de albinismo ocular, experimentaron mejoras en su rendimiento visual con filtros que tenían un corte de longitud de onda de 500 nm, siendo el CPF 511 el más efectivo dentro de este grupo. La investigación concluye que este tipo de filtro podría mejorar la agudeza visual de estos pacientes en diversas condiciones de iluminación que provocasen deslumbramiento, lo que sugiere su recomendación para aquellos pacientes diagnosticados con albinismo. ^[30]

La investigación de Rozenblium et al. (1995) fue uno de los primeros en poseer una mayor muestra de que si el uso de filtros de absorción selectiva beneficiaba la rehabilitación visual de aquellos pacientes diagnosticados con albinismo. En esta investigación se les aplicó la intervención del uso de filtros de absorción selectiva para luego observar los distintos efectos en los participantes. Se emplearon filtros de absorción selectiva en un total de 67 pacientes, incluyendo 15 adultos con cataratas iniciales (filtro amarillo intenso), 26 niños con albinismo (filtro amarillo-marrón), 14 niños con hipoplasia macular (filtro naranja) y 12 niños con afaquia después de la eliminación de cataratas congénitas (filtro amarillo). Los resultados demostraron que el uso de filtros resultó en una mejora del 10% en la agudeza visual en pacientes diagnosticados con albinismo, Además, se observó una mejora en las características de la sensibilidad al contraste, así como una reducción de la fotofobia. La investigación concluye que el uso de filtros amarillo-marrón pueden mejorar las funciones visuales evaluadas de los pacientes con albinismo. ^[31]

Posteriormente, entre los estudios más relevantes y con una alta validez científica que explora el impacto de los filtros de absorción selectiva, en la rehabilitación visual de los pacientes con baja visión, destaca el realizado por Rosenblum et al. (2000), este tipo de estudio clasificado como un ensayo clínico experimental no controlado, involucró a 97 pacientes con diversas afecciones oftalmológicas provocantes de baja visión, entre los cuales se destacaron 42 niños diagnosticados con albinismo y agudeza visual corregida que variaba entre 0.09 y 0.5 (con una media de 0.24 +/- 0.01). Los resultados indicaron que los pacientes con albinismo que utilizaron los filtros experimentaron mejoras en estas funciones visuales evaluadas; por un lado, la agudeza visual y la sensibilidad al contraste, con ganancias promedio del 12% y del 25%, respectivamente, en comparación al no utilizar los filtros. En cuanto a la sensibilidad al deslumbramiento, se observó un efecto intermedio en beneficio al utilizar los filtros de absorción selectiva. La investigación concluye que los filtros que bloquean longitudes de onda a partir de los 500 nm pueden mejorar las funciones visuales en pacientes con baja visión, incluidos los pacientes con albinismo que participaron en este estudio. ^[7]

Una de las investigaciones que se considera relevante y que aborda la efectividad de los filtros de absorción selectiva en pacientes diagnosticados exclusivamente con albinismo fue realizada por Majeed et al. (2013). Esta investigación, clasificada como un estudio

observacional analítico de tipo transversal, se propuso evaluar la eficacia de diferentes filtros en pacientes con albinismo para mejorar su función visual, centrándose en la agudeza visual, la sensibilidad al contraste y al deslumbramiento. El estudio incluyó a un total de 30 pacientes diagnosticados con albinismo oculocutáneo u ocular, quienes utilizaron filtros ámbar, gris claro y gris medio durante un período de tres meses.

Los resultados principales mostraron que solo el filtro gris claro generó mejoras significativas en las tres funciones visuales evaluadas: agudeza visual, sensibilidad al contraste y sensibilidad al deslumbramiento. Específicamente, se observó que el 80% de los pacientes experimentaron una mejora en la agudeza visual con el uso del filtro gris claro. Además, el 20% de los participantes mantuvo su agudeza visual, pero reportó un aumento en el nivel de comodidad. En cuanto al contraste, el 20% de los participantes mostró una mejora notable, mientras que el 66,7% experimentó una sensibilidad al contraste que varió de muy pobre a moderada. Todos los pacientes seleccionaron el filtro gris claro como la opción preferida para reducir el deslumbramiento, y este filtro demostró resultados estadísticamente significativos en la reducción del deslumbramiento.

La investigación concluye que tanto el albinismo ocular como el oculocutáneo presentaron efectos oculares similares con los diferentes filtros evaluados. Sin embargo, los pacientes mostraron una preferencia notable por el filtro gris claro, el cual demostró ser más efectivo en mejorar la agudeza visual, la sensibilidad al contraste y la reducción del deslumbramiento en comparación con los otros filtros. ^[32]

Otra investigación de las más recientes en cuanto a la relevancia de la rehabilitación visual que se le puede ofrecer a los pacientes diagnosticados con albinismo fue llevada a cabo por Shah et al. (2020). Esta investigación se enfocó en la rehabilitación de individuos con albinismo oculocutáneo (OCA), con el propósito de evaluar los beneficios de diferentes ayudas ópticas y no ópticas para la baja visión disponibles para estos pacientes. Esta investigación clasificada como un estudio transversal, descriptivo, hospitalario y retrospectivo que incluyó a 77 personas con OCA de 4 años o más, quienes fueron examinadas en una clínica de baja visión en Pakistán.

La investigación analizó varios datos, incluyendo la agudeza visual no corregida y corregida, la agudeza visual con dispositivos para baja visión, los con distintos tipos de ayudas no ópticas para baja visión y los clasifico los errores refractivos correspondientes a cada paciente que participó en ésta. Los resultados revelaron que el 77% de los individuos con OCA reportaron una mejora subjetiva en su visión funcional, como una reducción de la fotofobia, alivio de la fatiga visual y molestias oculares con el uso de filtros. La investigación concluye respecto a los filtros, que son ayudas no ópticas para la baja visión que pueden ser bastante útiles para aquellas personas con albinismo y de esta forma puedan llevar a cabo sus actividades diarias y que los profesionales del área de la salud visual puedan prescribirlos en combinación con otros dispositivos ópticos para complementar de mejor forma la rehabilitación visual en este tipo de pacientes. ^[33]

La investigación realizada por Hansen TB et al. (2022) destaca como una de las investigaciones más recientes a la fecha que estudió la efectividad de los filtros de absorción selectiva con respecto a la fotosensibilidad en personas con diagnóstico de albinismo. Esta investigación clasificada como un estudio transversal involucró a 81 participantes diagnosticados con albinismo ocular u oculocutáneo y comprendió una evaluación oftálmica exhaustiva, que incluyó la medición de la agudeza visual, la sensibilidad al contraste, la evaluación de la translucidez del iris y la hipopigmentación del fondo de ojo. A los participantes se les ofreció rehabilitación óptica mediante la prueba de un amplio panel de filtros de absorción selectiva, y se examinaron las asociaciones entre las características oculares, las quejas subjetivas de fotosensibilidad y la elección del filtro.

Los resultados revelaron que la fotofobia es un síntoma muy común en personas con albinismo, correlacionado con el grado de hipopigmentación del fondo de ojo, aunque no de manera significativa con el grado de transluminación del iris. La pigmentación del fondo de ojo parece tener un impacto mayor en la fotofobia que la translucidez del iris. Además, se observó que la fotofobia tiene un efecto negativo en la calidad de vida de estos pacientes, subrayando la importancia de aliviar sus síntomas para mejorar tanto su calidad de vida como su visión funcional.

En cuanto al uso de filtros, la mayoría de los participantes mostraron preferencia por filtros relativamente neutros en cuanto a color, como el gris o el marrón, en situaciones de interiores, mientras que en situaciones exteriores prefirieron filtros de color gris, gris-verde y naranja. Este comportamiento puede estar influenciado por consideraciones sociales o por la percepción del nivel de luz en interiores versus exteriores.^[34]

4.2 Calidad de Vida

La investigación que cobra relevancia en cuanto a analizar la calidad de vida de las personas diagnosticadas con albinismo, en la que la variable del uso del filtro de absorción selectiva es considerada, es la investigación de Kutzbach, B.R. et al (2009). Esta investigación es un estudio observacional analítico de corte transversal el cual analizó la calidad de vida en personas con albinismo mediante el uso del cuestionario de función visual del Instituto nacional del ojo (NEI-VFQ), donde se evaluaron a 44 participantes mayores de 18 años, utilizando tanto el VFQ-25, que consta de 25 preguntas sobre calidad de vida, como el VFQ-39, que agrega 14 preguntas sobre bienestar.

La investigación reveló que el NEI-VFQ puede tener limitaciones en la evaluación del albinismo, especialmente en relación con la fotosensibilidad, un síntoma ocular común no abordado en el cuestionario. Se sugiere que la aplicación de filtros oculares podría mitigar estos síntomas y mejorar la calidad de vida de los pacientes con albinismo. Los

hallazgos resaltan la necesidad de incluir cuestionarios específicos sobre problemas oculares, como la fotofobia, en futuras investigaciones clínicas. ^[35]

Otra investigación reciente llevada a cabo por Lisbjerg, K et al (2023), ofrece una valiosa perspectiva sobre la calidad de vida de los pacientes con albinismo en Dinamarca, que incluye una valoración sobre el uso de filtros de absorción selectiva en aquellos pacientes diagnosticados con OCA y OA. Esta investigación clasificada como un estudio observacional transversal, implicó una evaluación detallada de los participantes, incluyendo exámenes oftalmológicos y optométricos, así como la determinación de la mejor visión corregida y otras mediciones pertinentes a este tipo de pacientes. Además, se les proporcionó rehabilitación óptica según fuese necesario, y los datos resultantes se sometieron a un análisis exhaustivo para evaluar tanto la calidad de vida relacionada con la visión como el impacto de la rehabilitación óptica en pacientes con albinismo.

El estudio subrayó la prevalencia de la fotosensibilidad en pacientes con albinismo debido a la falta de pigmento en el iris y la retina, manifestándose en diversos problemas vinculados con la sensibilidad a la luz. En este contexto, los filtros de absorción selectiva resultan ser una opción efectiva para disminuir estos problemas. En cuanto a los hallazgos sobre los filtros, aunque la fotosensibilidad no se evalúa directamente en el VFQ39, los pacientes reportaron una reducción en el dolor ocular después de recibir una rehabilitación óptica actualizada, principalmente a través de la prescripción de gafas con filtro de absorción selectiva. ^[36]

4.3 Cuestionamientos sobre la efectividad de los filtros en pacientes con Albinismo

Por otro lado, existen investigaciones que cuestionan la efectividad de ciertos tipos de filtros de absorción selectiva en la mejora de algunas funciones visuales y por ende fuesen a contribuir positivamente en la rehabilitación visual de los pacientes diagnosticados con albinismo.

Una de estas investigaciones que aborda esto fue la realizada por Provines WF et al. (1997), esta investigación es un ensayo clínico experimental, el cual investigó los efectos de dos tipos de filtros amarillos en la sensibilidad al contraste de pacientes con diagnóstico de albinismo. Se aplicaron dos filtros amarillos a los pacientes: uno con moderada excitación (450 nm) y otro con alta excitación (511 nm). Los resultados fueron evaluados mediante análisis estadísticos para determinar si existían diferencias significativas en la sensibilidad al contraste entre los diferentes filtros. Los hallazgos mostraron que no hubo diferencias estadísticamente significativas en la sensibilidad al contraste entre el uso de ningún filtro, el filtro amarillo de moderada excitación y el filtro amarillo de alta excitación en pacientes con albinismo.

La investigación concluye que, aunque ninguno de los filtros demostró mejorar o empeorar la sensibilidad al contraste en estos sujetos, se plantea la posibilidad de que investigaciones más exhaustivas revelen un aumento sutil pero real del contraste con el uso de filtros amarillos. ^[37]

Otra investigación más reciente sobre la efectividad de los filtros de absorción selectiva para mejorar las funciones visuales, como la sensibilidad al contraste y la agudeza visual, fue llevado a cabo por Ahmad A et al. (2017). Esta investigación es un estudio descriptivo y de corte transversal, examinó a 110 pacientes con baja visión, evaluando su agudeza visual y sensibilidad al contraste antes y después de la aplicación de un filtro amarillo. Dentro de este grupo, se identificaron 14 pacientes con albinismo, de los cuales solo 1 mostró una leve mejora en su agudeza visual y sensibilidad al contraste después del uso del filtro.

La investigación concluye que, para la condición patológica del albinismo específica asociada con la baja visión, los filtros amarillos no produjeron una mejora significativa. Sin embargo, se observó una mejora estadísticamente significativa en otras enfermedades oftalmológicas que también causan baja visión. ^[38]

5. DISCUSIÓN

Desde el inicio, el enfoque para abordar a aquellos pacientes que padecen enfermedades clasificadas como raras o de baja prevalencia en la sociedad, en comparación con patologías que resultan más comunes que provocan baja visión, como lo son la degeneración macular asociada a la edad, la retinosis pigmentaria, miopía magna, entre otras, el enfoque ha sido centrarse en mitigar los síntomas y ofrecer una rehabilitación visual que genere comodidad y satisfacción al paciente. A pesar de que existen más evidencias científicas sobre las distintas alternativas de tratamiento para las patologías más comunes, es crucial adaptar el abordaje a las necesidades individuales de aquellos pacientes que padezcan este tipo de enfermedades como lo son el albinismo, teniendo en cuenta sus síntomas oftalmológicos, su estilo de vida y de esta forma facilitar su integración en una sociedad que aún enfrenta desafíos en cuanto a la inclusión, visibilización y consideración de entender que las personas con albinismo caben dentro de las patologías con baja visión.

En el caso particular de pacientes con albinismo, ya sea oculocutáneo u ocular, se debe tener en cuenta en primera instancia una serie de alternativas no quirúrgicas para abordar sus síntomas que le aquejan. En primer lugar, la correcta prescripción refractiva, combinada con ayudas visuales ópticas de baja visión, es fundamental para compensar la agudeza visual reducida, corregir los estrabismos manifiestos, corregir la posición anormal de cabeza y estabilizar el nistagmo ^[1,2,10]. Sin embargo, algunos síntomas como la fotofobia y la alta sensibilidad al deslumbramiento pueden ser más subjetivos y no reflejarse completamente en los resultados de la exploración optométrica. En estos casos, es común considerar simplemente la prescripción de un filtro de absorción selectiva sobre la gafa, centrándose exclusivamente en la comodidad subjetiva del paciente.

A raíz de ello resulta importante cuestionarse ¿Qué tanta eficiencia posee los filtros de absorción selectiva para la rehabilitación visual en pacientes albinos?, teniendo en cuenta si es que hay algunas funciones visuales que puedan ser mejor resultados como lo son el mejorar la agudeza visual, la sensibilidad al contraste, reducir la fotofobia y la sensibilidad al deslumbramiento al aplicar cierto tipo específico de filtro, y que además se pueda recomendar este tipo específico de filtro de absorción selectiva con la mayor base científica posible, y que no sea solo un simple tanteo de carácter subjetivo, sino una recomendación y opción basado en las distintas investigaciones científicas respecto a este tema, y que contribuya a una mejorar y complementar la rehabilitación visual en aquellos pacientes con albinismo.

Las primeras investigaciones analizadas como las de Hoefft y Hughes (1981), Leat et al (1990), Rozenblium et al (1995) y por Rosenblum et al. (2000) demuestran una preferencia por los filtros ámbar y ámbar-oscuro en aquellos pacientes diagnosticados con albinismo, ya que proporcionan mayor comodidad visual y reducen los síntomas de fotofobia. Sugiriendo que los filtros de absorción selectiva con un corte de longitud de

onda de alrededor de los 500nm pueden mejorar la agudeza visual y la sensibilidad al contraste en condiciones que generan deslumbramiento a los individuos con albinismo.

Aunque estas investigaciones son ampliamente reconocidas y aún se mantienen relevantes en la actualidad por la comunidad científica, especialmente en lo que respecta a investigar la eficiencia de los filtros de absorción selectiva en la reducción de síntomas como fotofobia, deslumbramiento y mejorar la agudeza visual y la sensibilidad de contraste en pacientes con baja visión, y en los cuales involucran aspectos importantes para aquellos pacientes diagnosticados con albinismo, es importante precisar que ninguna de estas investigaciones involucró de forma exclusiva pacientes albinos en la muestra. Esta falta de enfoque específico de individuos con albinismo ya sea oculocutáneo, ocular, entre otros, plantea posibles sesgos sobre la generalización de los resultados obtenidos, situación que fue señalado por Eperjesi F et al. (2001). en su revisión sobre la contribución de los filtros a la rehabilitación visual en pacientes con baja visión ^[39], en donde comenta que tras el análisis de las investigaciones presentadas desde el año 1987 al 2000 que abordan el tema, la revisión evidencia que éstas contarían con cierto grado de sesgo, con muchos resultados de tipo subjetivo y metodologías un tanto cuestionables, concluyendo que hasta ese momento no existía evidencia suficiente que determinara que los filtros de absorción selectiva fuesen efectivos para mejorar las funciones visuales como la agudeza visual y la sensibilidad al contraste para los pacientes con patologías oftalmológicas (donde el albinismo está incluido) que provoquen baja visión.

Por otro lado, existen investigaciones más recientes que proporcionan evidencia más sólida sobre la eficacia de los filtros de absorción selectiva en mejorar varios aspectos de la función visual, además de tener como muestra de pacientes exclusivamente diagnosticados de albinismo. De las cuales se destaca la investigación de Majeed et al (2013) que se centró en evaluar los distintos filtros en pacientes con albinismo destacando que el filtro gris claro demostró mejoras estadísticamente significativas en cuanto a mejorar la agudeza visual, el contraste y reducir la sensibilidad de deslumbramiento. También el trabajo de Shah et al (2020), exploró la rehabilitación visual en individuos con OCA, resaltando la utilidad como ayuda no óptica de los filtros de absorción selectiva. Y por último y siendo de las investigaciones más recientes en cuanto a evaluar la eficiencia de los filtros de absorción selectiva se encuentra el trabajo realizado por Hanse TB et al (2022) que profundizó en la relación entre la fotosensibilidad y el albinismo, destacando que este síntoma es de los más comunes en estos pacientes, y se encuentra asociada directamente a la hipopigmentación del fondo de ojo. Destacando que el uso de filtros de color como el gris o el marrón ayudan a las actividades en exteriores y por ende a mejorar la visión funcional y su calidad de vida.

Estas investigaciones más recientes, que se centran en una muestra exclusivamente de individuos albinos, y que presentan resultados estadísticamente significativos, nos indican que los filtros más efectivos para mitigar los síntomas como la fotofobia y el deslumbramiento y mejorar en cierto grado la agudeza visual y la sensibilidad al contraste serían aquellos comprendidos dentro de las tonalidades grises y marrones. Estos hallazgos

sugieren que el uso de estos filtros sería especialmente útil en aquellas situaciones donde el paciente se desenvuelva en exteriores.

Tenemos presente que existen varios estudios que analizan la calidad de vida de las personas con albinismo, particularmente en esta revisión tenemos dos investigaciones principales que atribuyen la importancia del uso de los filtros para mejorar los factores que influyen en que la calidad de vida en pacientes con albinismo sea mejor. Tanto el trabajo de Kutzbach et al (2009) y uno de los más recientes el de Lisbjerg et al (2023) resaltan la importancia de abordar la fotosensibilidad en la evaluación de la calidad de vida y sugieren que el uso de filtros puede incrementar la comodidad visual y disminuir el malestar/dolor ocular en estos pacientes diagnosticados con albinismo. Estos hallazgos señalan la necesidad que los cuestionarios actuales evaluar la calidad de vida como el VQF-39 debería incluir secciones específicas para evaluar la fotofobia y el deslumbramiento, dado su impacto directo en la calidad de vida de estos pacientes.

Así mismo, existen estudios como los de Maia, M et al (2015) ^[28] y de Anshelevich, EE et al (2020)^[40] que atribuyen la calidad de vida de los pacientes con albinismo exclusivamente a los errores refractivos provocantes de baja visión y de la discriminación social por el aspecto de su piel, no hacen ninguna reflexión sobre la utilidad de usar filtros de absorción selectiva para mejorar las condiciones de fotofobia o reducir el deslumbramiento en los pacientes con albinismo, ya que éstos no los consideran significativos en mejorar la calidad de vida según los pacientes a los cuales se les aplico los cuestionarios.

Esto nos plantea la posibilidad de que el impacto del uso de filtros de absorción selectiva respecto a la calidad de vida de los pacientes con albinismo pueda variar según la región geográfica en las que se encuentren los individuos con albinismo. Específicamente en las regiones como Brasil (Sudamérica) y Botswana (África), donde existen estigmatizaciones socioculturales y religiosas asociadas a esta condición. Donde durante mucho tiempo, estas regiones han estado marcadas por los que serían estigmas y supersticiones relacionadas con la condición del albinismo, como la creencia de que las personas albinas son los fantasmas de colonos europeos, o que se les llame despectivamente “nguruwe” y “zeru” que significa cerdo y fantasma respectivamente, entre otras. ^[41] Por lo tanto, en este tipo de contextos, puede ser más importante encontrar soluciones efectivas en el ámbito social, más que abordar exclusivamente los síntomas visuales para mejorar la calidad de vida de los pacientes con albinismo.

Si bien se expone que existen investigaciones como las de Provines et al (1997) y Ahmad et al (2017) que plantean cuestionamientos sobre la efectividad de algunos rangos que poseen los filtros de absorción selectiva como pueden ser los amarillos, en cuanto a mejorar la agudeza visual y la sensibilidad al contraste en pacientes diagnosticados de albinismo. Se consideran un complemento en sí mismo, ya que las investigaciones que avalan el uso de filtros no toman en cuenta efectivamente el rango que componen los filtros amarillos, lo cual reforzaría y nos ayudaría a indicarle a los pacientes con albinismo

un rango más específico de filtros obviando en primera instancia la recomendación de filtros amarillos.

Considerando los hallazgos obtenidos de esta revisión bibliográfica enfocada en la efectividad de los filtros de absorción selectiva en la rehabilitación visual de pacientes albinos. Los filtros del rango de grises, y marrón desempeñan un papel importante en la reducción de los síntomas relacionados con la fotofobia, y el deslumbramiento, especialmente cuando existan situaciones que impliquen entornos interiores o exteriores. Además, estos filtros de absorción selectiva pueden complementar la rehabilitación visual al mejorar en cierto grado las funciones visuales como la agudeza visual, y la sensibilidad al contraste, facilitando así la realización de actividades cotidianas con mayor comodidad. Y considerando que existe respaldo de algunos estudios sobre la contribución para mejorar la calidad de vida, éstos se deben tomar con más mesura en cuanto a sus resultados, ya que, hasta el momento no existen cuestionarios más específicos y objetivos que confirmen de manera más concluyente el impacto positivo de los filtros de absorción selectiva en la calidad de vida de los pacientes con albinismo.

6. CONCLUSIONES

Los hallazgos de esta revisión bibliográfica revelan que los filtros de absorción selectiva resultan ser eficientes para complementar y mejorar la rehabilitación visual de aquellos individuos diagnosticados con albinismo, siendo una herramienta importante para mitigar los síntomas de la fotofobia y reducir el deslumbramiento, problemas que los pacientes albinos aquejan con frecuencia en las consultas médicas, y logrando un cierto grado de mejora en lo que respecta a la agudeza visual y sensibilidad al contraste.

El análisis de las distintas investigaciones nos ha permitido comprender el panorama existente en cuanto al uso de los filtros de absorción selectiva en la rehabilitación visual de aquellos individuos diagnosticados con albinismo. Observando que existe hasta el día de hoy, un interés por explorar el rol que cumplen los filtros de absorción selectiva en mejorar ciertas funciones visuales y rehabilitación de aquellos individuos con albinismo. Siendo relevante en distintas sociedades a nivel mundial, con investigaciones realizadas en el continente Africano, Europeo, Asiático y Americano.

Destacamos la importancia de los filtros de absorción selectiva en cuanto a reducir los síntomas de la fotofobia y deslumbramiento, no obstante, subrayamos la necesidad de realizar más investigaciones que confirmen de manera más contundente las mejoras observadas en cuanto a las funciones visuales, como lo son la agudeza visual y la sensibilidad al contraste.

Además, del análisis de las distintas investigaciones presentadas en esta revisión, se pudo observar la comparación entre los distintos filtros de absorción selectiva, logrando afirmar la existencia de una orientación a seguir para los profesionales de la salud visual sobre el rango que se puede recomendar y prescribir a aquellos individuos diagnosticados con albinismo.

En cuanto a calidad de vida, sugerimos la posible confección de cuestionarios más específicos que permitan evaluar de manera objetiva la contribución de los filtros de absorción selectiva en cuanto a la mejorar de calidad de vida de estos pacientes. Estos cuestionarios podrían proporcionar una comprensión más completa de como los filtros de absorción selectiva benefician no solo aspectos visuales, sino también al bienestar general y satisfacción de los individuos diagnosticados con albinismo

7 REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- 1.- Thomas MG, Zippin J, Brooks BP. Oculocutaneous Albinism and Ocular Albinism Overview. 2023 Apr 13. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. PMID: 37053367.
- 2.- Neveu MM, Padhy SK, Ramamurthy S, Takkar B, Jalali S, Cp D, Padhi TR, Robson AG. Ophthalmological Manifestations of Oculocutaneous and Ocular Albinism: Current Perspectives. *Clin Ophthalmol.* 2022 May 24;16:1569-1587. doi: 10.2147/OPHTH.S329282. PMID: 35637898; PMCID: PMC9148211.
- 3.- Creel, D. J., Summers, C. G., & Rey, R. A. (1990). Visual anomalies associated with albinism. *Ophthalmic Pediatrician Genet*, 11, 193-200.
- 4.- Grønskov, K., Ek, J., & Brøndum-Nielsen, K. (2007). Oculocutaneous albinism. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2, 43. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-2-43>.
- 5.- Ma, E. Z., Zhou, A. E., Hoegler, K. M., & Khachemoune, A. (2023). Oculocutaneous albinism: Epidemiology, genetics, skin manifestation, and psychosocial issues. *Archives of Dermatological Research*, 315(2), 107–116. <https://doi.org/10.1007/s00403-022-02335-1>
- 6.- Anderson, J., Lavoie, J., Merrill, K., King, R. A., & Summers, C. G. (2004). Efficacy of spectacles in persons with albinism. *Journal of AAPOS*, 8(6), 515–520. <https://doi.org/10.1016/j.jaapos.2004.08.008>.
- 7.- Rosenblum, Y. Z., Zak, P. P., Ostrovsky, M. A., Smolyaninova, I. L., Bora, E. V., Dyadina, U. V., Trofimova, N. N., & Aliyev, A.-.-G. D. (2000). Spectral filters in low-vision correction. *Ophthalmic and Physiological Optics*, 20, 335-341. <https://doi.org/10.1046/j.1475-1313.2000.00545.x>
- 8.- Kubasch, A. S., & Meurer, M. (2017). Okulokutaner und okulärer Albinismus [Oculocutaneous and ocular albinism]. **Hautarzt*, 68*(11), 867–875. <https://doi.org/10.1007/s00105-017-4061-x>.
- 9.- Rundshagen, U., Zühlke, C., Opitz, S., Schwinger, E., & Käsmann-Kellner, B. (2004). Mutations in the MATP gene in five German patients affected by oculocutaneous albinism type 4. *Human Mutation*, 23(2), 106–110. <https://doi.org/10.1002/humu.10311>.
- 10.- Federico, J. R., & Krishnamurthy, K. (2023, August 14). Albinism. In: *StatPearls [Internet]*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. PMID: 30085560.
- 11.- Kondo, T., Namiki, T., Coelho, S. G., Valencia, J. C., & Hearing, V. J. (2015).

Oculocutaneous albinism: developing novel antibodies targeting the proteins associated with OCA2 and OCA4. Journal of Dermatological Science, 77(1), 21–27.

12.- Suzuki, T., & Tomita, Y. (2008). *Recent advances in genetic analyses of oculocutaneous albinism types 2 and 4. Journal of Dermatological Science, 51(1), 1-9.* <https://doi.org/10.1016/j.jdermsci.2007.12.008>.

13.- Käsmann-Kellner, B., & Seitz, B. (2007). *Phänotyp des visuellen Systems bei okulokutanem und okulärem Albinismus [Phenotype of the visual system in oculocutaneous and ocular albinism]. Ophthalmologie, 104(8), 648-661.* <https://doi.org/10.1007/s00347-007-1571-4>.

14.- Valera Mota, M. M., Bernal Hernández, J., Ávila Lara, I. M., Jiménez Valencia, E., & Guzmán Noriega, M. (2020). *La percepción cromática media la respuesta a estímulos rojos, verdes, azules y amarillos en niños de escuela primaria en México. Ciencia y Tecnología para la Salud Visual y Ocular, (1), 39-50.* <https://doi.org/10.19052/sv.vol18.iss1.4>.

15.- Santosjuanes, B. (2010). *Study of the multicolor Heidelberg anomaloscope as a test for detecting red-green and blue-yellow chromatic defects. Asamblea de Visión del Comportamiento.*

16.- Urtubia, C. (2004). *Physiology of the retina: The message of first synapse. Revista Ver y Oír, 288-291.*

17.- Sánchez-Ramos Roda, C. (2010). *Filtros ópticos contra el efecto fototóxico del espectro visible en la retina: experimentación animal.*

18.- Sadeghpour, N., Alishiri, A. A., Ajudani, R., Khosravi, M. H., Amiri, M. A., & Sadeghpour, O. (2015). *Quantity and Quality of Vision Using Tinted Filters in Patients with Low Vision Due to Diabetic Retinopathy. Journal of Ophthalmic and Vision Research, 10(4), 429-432.* doi:10.4103/2008-322X.158893.

19.- Bailie, M., Wolffsohn, J. S., Stevenson, M., & Jackson, A. J. (2013). *Functional and perceived benefits of wearing coloured filters by patients with age-related macular degeneration. Clinical and Experimental Optometry, 96(5), 450-454.* doi:10.1111/cxo.12031.

20.- Tavazzi, S., Cozza, F., Nigrotti, G., Braga, C., Vlasak, N., Larcher, S., & Zeri, F. (2020). *Improvement or Worsening of Human Contrast Sensitivity Due to Blue Light Attenuation at 450 nm. Clinical Optometry, 12, 57-66.* doi:10.2147/OPTO.S242818

21.- Eperjesi, F., & Agelis, L. E. (2011). *Effects of yellow filters on visual acuity, contrast sensitivity and reading under conditions of forward light scatter. Graefes Archive for Clinical and Experimental Ophthalmology, 249(5), 709-714.* doi:10.1007/s00417-010-1488-5.

22.- Puell, M. C., & Palomo-Álvarez, C. (2017). *Effects of light scatter and blur on low-*

contrast vision and disk halo size. *Optometry and Vision Science*, 94(4), 505-510. doi:10.1097/OPX.0000000000001061.

23.- Wetzel, C., Auffarth, G. U., Krastel, H., Blankenagel, A., & Alexandridis, E. (1996). Verbesserung der Kontrastempfindlichkeit durch Kantenfilter bei hoher Adaptationsleuchtdichte bei Retinitis pigmentosa [Improving contrast sensitivity by cut-off filters in high adaptation luminance levels in retinitis pigmentosa]. *Der Ophthalmologe*, 93(4), 456-462. PMID: 8963147.

24.- Mahjoob, M., Heydarian, S., & Koochi, S. (2016). Effect of yellow filter on visual acuity and contrast sensitivity under glare condition among different age groups. *International Ophthalmology*, 36(4), 509-514. PMID: 26613932. DOI: 10.1007/s10792-015-0154-7.

25. Eperjesi, F., Fowler, C. W., & Evans, B. J. (2002). Do tinted lenses or filters improve visual performance in low vision? A review of the literature. *Ophthalmic and Physiological Optics*, 22(1), 68-77. PMID: 11829009. DOI: 10.1046/j.1475-1313.2002.00004.x.

26. Kohl, S., Jägle, H., Wissinger, B., & Zobor, D. (2004). Achromatopsia. In Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A (Eds.), *GeneReviews® [Internet]*. PMID: 20301591.

27. Khan, S., & Jay, W. M. (2008). Colored Filter Lens Preferences in Low Vision Patients. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 49(13), 4113.

28. Maia, M., Volpini, B. M., dos Santos, G. A., & Rujula, M. J. (2015). Quality of life in patients with oculocutaneous albinism. *Anais Brasileiros de Dermatologia*, 90(4), 513-517. PMID: 26375220. DOI: 10.1590/abd1806-4841.20153498.

29.- Hoeft, W. W., & Hughes, M. K. (1981). A comparative study of low-vision patients: Their ocular disease and preference for one specific series of light transmission filters. **American Journal of Optometry and Physiological Optics*, 58*, 841-845.

30.- Leat, S. J., North, R. V., & Bryson, H. (1990). Do long wavelength pass filters improve low vision performance? *Ophthalmic and Physiological Optics*, 10(3), 219-224. PMID: 2216468.

31.- Rozenblium, I. Z., Zak, P. P., Ostrovskii, M. A., Aliev, A. G., Smol'ianinova, I. L., Bora, E. V., & Mamchits, I. I. (1995). Spektral'nye fil'try kak vid lechebnoï korrektsii [Spectral filters as a method of therapeutic correction]. **Vestnik oftalmologii**, 111(3), 24-26. PMID: 7483197.

32.- Majeed, A., & Ubaid, A. (2013). Comparative efficacy of different types of filters in improving visual functions in albinism. *Ophthalmology Pakistan Journal*, 3(3), July.

Retrieved from <https://www.opthalmologypakistan.com/index.php/OP/article/view/88>

33.- Shah, M., Khan, M. T., & Saeed, N. (2020). Visual rehabilitation of people with oculocutaneous albinism in a tertiary clinical setting in Pakistan. *Saudi Journal of Ophthalmology*, 34(2), 111-115. DOI: 10.4103/1319-4534.305036

34.- Hansen, T. B., Torner-Jordana, J., & Kessel, L. (2023). Photosensitivity and filter efficacy in albinism. **Journal of Optometry*, 16*(3), 214-220. DOI: 10.1016/j.optom.2022.07.002

35.- Kutzbach, B. R., Merrill, K. S., Hogue, K. M., Downes, S. J., Holleschau, A. M., MacDonald, J. T., Summers, C. G. (2009). Evaluation of vision-specific quality-of-life in albinism. **Journal of American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus**, 13(2), 191-195. <https://doi.org/10.1016/j.jaapos.2008.10.008>

36.- Lisbjerg, K., Jordana, J. T., Brandt, V. N., Kjølholm, C., & Kessel, L. (2023). Quality of vision-related life in Danish patients with albinism and the impact of updated optical rehabilitation. **Journal of Clinical Medicine**, 12, 5451. <https://doi.org/10.3390/jcm12175451>

37.- Provines, W. F., Harville, B., & Block, M. (1997). Effects of yellow optical filters on contrast sensitivity function of albino patients. **Journal of the American Optometric Association**, 68(6), 353-359. PMID: 9190134.

38.- Ahmad, A., Sughra, U., Habib, M. K., & Imran, M. (2017). Contrast Sensitivity Improvement with Yellow Filter in Low Vision Patients. **Isra Medical Journal**, 9(6), 402-405.

39.- Eperjesi, F., Fowler, C. W., & Evans, B. J. (2002). Do tinted lenses or filters improve visual performance in low vision? A review of the literature. *Ophthalmic Physiol Opt*, 22(1), 68-77. <https://doi.org/10.1046/j.1475-1313.2002.00004.x>

40.-Anshelevich, E. E., Mosojane, K. I., Kenosi, L., Nkomazana, O., & Williams, V. L. (2021). Factors affecting quality of life for people living with albinism in Botswana. *Dermatol Clin*, 39(1), 129-145. <https://doi.org/10.1016/j.det.2020.08.012>

41.-Cruz-Inigo, A. E., Ladizinski, B., & Sethi, A. (2011). Albinism in Africa: Stigma, slaughter and awareness campaigns. *Dermatol Clin*, 29(1), 79-87. <https://doi.org/10.1016/j.det.2010.08.015>

*Imagen de Areaciencias <https://www.areaciencias.com/fisica/espectro-de-luz-visible/>

**Imagen Coco Martín, María Begoña et al., “Manual de baja visión y rehabilitación visual”