

Introducción

El Albinismo se refiere a un grupo de personas con poca o quizás ningún pigmento en sus ojos, piel y pelo. Esto sucede por que no han heredado las cantidades necesarias de un Pigmento llamado melamino.

Una de cada 17000 en los Estados Unidos vive con algún tipo de Albinismo, el que afecta a personas de diferentes razas.

Muchas veces los niños que tienen Albinismo, tienen padres con pelo y ojos normales. Hay veces las personas no reconocen que tienen Albinismo.

Un mito común del Albinismo es que las personas tienen los ojos rojos. Esto sucede ya que hay distintos tipos de Albinismo con distintas pigmentaciones. Hay personas con ojos rojos o violetas, pero la mayoría tiene ojos azules

el Albinismo trae consigo problemas visuales, las personas con esta enfermedad pueden tener visión corta y muchos don ligeramente ciegos, pero no usan el sistema Braille ya que pueden ocupar su visión para leer, hay algunos que tienen una visión relativamente buena, hasta como para manejar un automóvil, que algunos enfermos de Albinismo lo hacen.

El examen que se realiza para ver si una persona tiene Albinismo o no es un sencillo examen de ojo, ya que lo que define a una persona con Albinismo son los anormales patrones de conexión de nervios entre el ojo y el cerebro y el desarrollo inadecuado de la retina.

En Estados Unidos existe la organización NOAH (National Organization for Albinism and Hipopigmentation) quienes se preocupan en este país del apoyo psicológico y tratamiento de los enfermos de Albinismo e Hipopigmentacion. También les da una oportunidad a las personas con la enfermedad, de unirse y compartir esas experiencias, relacionarse para que puedan perder el aislamiento en que viven, de manera que puedan tener confianza en si mismo y para poder enfrentar los retos que el Albinismo presenta.

Desarrollo

Tipos de Albinismo

Como expusimos en la introducción el Albinismo se refiere a las condiciones heredadas las que dan por resultado, una persona con muy poca o casi nada de pigmentación en los ojos, pelo y piel.

Hay distintos tipos de albinismo, algunos se muestran con piel y pelo de color muy claro, pero no todos son así. El albinismo oculo-cutáneo afecta a los ojos, pelo y piel, también existe el albinismo ocular, que afecta principalmente a los ojos, mientras que la piel y el pelo puede resultar un poco mas claro que las de el resto de la familia.

A través de los años los científicos usaron varios sistemas para clasificar el albinismo oculo-cutáneo, estos sistemas hacían una comparación entre un albinismo con muy poca pigmentación, con otro tipo de albinismo que no tenia nada de pigmentación.

El tipo de albinismo, donde la persona tiene menos pigmentación, el pelo y la piel es de color crema. En las personas de poca pigmentación el pelo se muestra mas amarillo o con tintas rojas.

Mas adelante los científicos usaron otro tipo de examen, el cual consistía en arrancar un pelo de la raíz y se veía si hacia pigmento en un tubo. Con el tiempo se demostró que este examen era inconsistente y no agregaba información al examen del albinismo.

Los últimos estudios han dado por resultado, un análisis de ADN, para llegar a un sistema de calificación confiable. Después de estos estudios se nos muestra tres tipos de albinismo:

Tipo 1: resulta de un defecto genético en una enzima llamada tyrosinase, esta encima le ayuda al cuerpo a cambiar el aminoácido tyrosina a pigmento. Esta clase de albinismo casi no presenta pigmentación.

Tipo 2: es el tipo con poco pigmento, este resulta ser por defecto de un gen llamado P

Otro tipo de albinismo es el Síndrome Hermansky-Pudlack, el cual puede acarrear problemas sanguíneos, junto con enfermedades de los pulmones y de la digestión, esto lo

hace ser un tipo poco común de albinismo, pero debería ser de preocupación si un niño muestra moretones o sangra raramente.

Los genes del Albinismo

Como el cuerpo tiene dos pares enteros de genes, cualquier persona puede esconder los genes para el albinismo. Si una persona tiene un par de genes normales y un par de genes de albinismo, la información genética será suficiente para que el hijo salga con una pigmentación normal, ya que los genes del albinismo son recesivos o sea que si los dos pares de genes sean de albinismo, hay se produciría la enfermedad.

Cuando los padres tienen el gen, pero ninguno tiene la enfermedad, hay n 25% de probabilidades que el hijo tengan albinismo, a este tipo de herencia se le llama herencia recesiva autosomal

No hay un examen para determinar si una persona tiene el gen de albinismo o no , pero si cuando una persona ya ha tenido un hijo con albinismo, hay una manera de ver si el próximo feto traerá consigo el albinismo. Se llama examen de amiosintesis (poniendo una aguja en el útero y sacando liquido), las células del liquido son examinadas para ver si presentan gen de albinismo.

Rehabilitación de la visión

Condiciones que son comunes en el albinismo

- *Nystagmus, movimiento irregular del ojo
- *Estrabismo, imbalance del músculo de los ojos (ojos cruzados) o sin coordinación
- *Sensibilidad a luces brillosas o claras
- *astigmatismo (imágenes distorsionadas)

estos problemas se producen por la poca pigmentación, un desarrollo anormal de la retina en el nacimiento y la infancia, los estímulos del nervio de la retina, no siguen caminos normales hacia el cerebro, el iris, en el centro del ojo, no tiene la suficiente pigmentación para protegerse de la luz que entra.

En las personas normales, la luz entra por la pupila (la parte oscura del ojo) y en las personas con albinismo, la luz aparte de entrar por la pupila, entra por el iris.

El tratamiento para estos problemas que trae consigo el albinismo, es compuesto en gran medida de rehabilitación visual. Se usa la cirugía de ojo para corregir el estrabismo, mejorando así la apariencia del ojo, pero esta cirugía y ninguna otra puede corregir el camino erróneo que el nervio transmite la información al cerebro, tampoco se proveerá al paciente de una visión aguda, pero si a expandir el campo visual para corregir la estropia o ojos cruzados.

Las personas con albinismo son especialmente sensitivas a los brillos, pero no prefieren estar en la oscuridad, sino que usan gafas o lentes de contacto de color que los ayudan ver igual que todos los demás. Para trabajar no pueden tener una luz de frente, tienen que colocarla detrás del hombro.

Las personas con albinismo tienen que usar aparatos para ayudarse en la visión, estos aparatos dependen de cómo las personas usen sus ojos para trabajar, en pasatiempos o otras actividades. Para algunos es suficiente usar unos lentes bifocales, que tienen un lente fuerte para leer, lentes de contacto o lentes de prescripción medica comunes. Otras personas usan magnificadores manuales (como unos telescopios pequeños manuales), algunas personas también utilizan lentes biopticos, que igual incorporan esta especie de telescopio pequeño, para que las personas puedan mirar por el telescopio o por los lentes normales, pero estos lentes son pesados. Nuevos diseños de lentes biopticos son más livianos, algunos permiten el uso de telescopios biopticos para conducir.

Problemas médicos

Las personas con albinismo tienen las expectativas de vida normales y tienen los mismos problemas de una persona normal, pero las personas con el Síndrome Hermansky–Pudlak tienen expectativas de vida más corta, debido a sus problemas sanguíneos y pulmonares.

En países tropicales, las personas con albinismo y que no usen su debida protección, tienen

el riesgo de desarrollar serios cánceres. Si usan la cantidad y adecuada protección solar como la SPF 20 o más, y vestimenta opaca, pueden disfrutar de actividades normales hasta en el verano.

El riesgo más serio y doloroso entre las personas con albinismo, es el de ser aislados, por que el albinismo es frecuentemente malentendido. Esto puede ocurrir especialmente dentro de las comunidades de color, la paternidad de este hijo puede ser fuertemente dudada. En las familias y escuelas deben hacer un esfuerzo de no excluir a los niños con albinismo de las actividades en grupo.

Aspectos sociales y Emocionales del Albinismo

Los aspectos sociales y emocionales del albinismo los podemos expresar como el equilibrio y la acción mutua entre la respuesta interna del individuo y el mundo alrededor que hace nacer y sostener en sentido de ser. Los aspectos sociales y emocionales los podemos dividir en cuatro influencias que son:

Primera influencia: ¿es una incapacidad?

Ni la opinión publica, ni los que sufren esta condición están de acuerdo de que el albinismo sea una incapacidad. Lo que dificulta a una persona con albinismo es identificarse como grupo. El albinismo puede ser visto como una condición muy peculiar, y lo es, al dejar aislado a muchas personas por esta condición y actitudes sociales que son las mismas de otros grupos de incapacitados o minorías. Estas actitudes incluyen una falta de entendimiento, miedo a lo desconocido y un prejuicio basado en apariencias.

La definición de los Estatutos Americanos define como incapacidad como la limitación substancial de funciones físicas o mentales a una o mas actividades mayores de la vida.

Desde este punto de vista se puede tomar al albinismo como una invalidez visual.

Invalidez puede ser definida como obstáculos que una persona incapacitada puede o no tener una grave desventaja en la búsqueda del tipo de vida que persigue.

La identificación del albinismo como una invalidez se complica por el concepto de ceguera que se define como la agudeza visual en el mejor de los dos ojos con la mejor corrección posible. Según esta definición algunas personas con albinismo están legítimamente

incapacidades visualmente y otros no, pero pese a las variaciones de la capacidad visual, los problemas sufridos son similares para todas las personas con albinismo.

Segunda influencia: Apariencia Física.

Las limitaciones visuales no son lo que más llama la atención inicialmente en personas con albinismo, sino como su apariencia física. La piel y cabello blanco desde albinismo oculo-cutáneo es un poderoso factor desde el nacimiento.

Al nacer el bebé frecuentemente no se parece a nadie de la familia en cuanto color. En las personas que no son blancas, el bebé con albinismo tiende a ser un dramático contraste con la familia y el grupo étnico.

En nuestra sociedad, el color es parte importante en nuestra cultura, personas extrañas seguramente dirán cosas de falta de cariño sobre la apariencia del niño.

Más allá del color, los ojos de un niño con albinismo que suele moverse demasiado rápido sin lograrse enfocar simultáneamente, quizás el niño tenga que buscar, inclinar la cabeza o mirar objetos desde muy cerca.

Es posible que el niño se sienta aislado, no solo por su condición física, sino por lo que es su hacer cotidiano.

Durante los primeros años y a través de su vida, la familia y los amigos cercanos pueden oponer el aislamiento y la abnegación de sí mismo. El ser estimulado y valorado como persona, puede ser la base de una auto-aceptación y de fortaleza interior que le dure para toda la vida. Es importante que familiares y amigos examinen el impacto que pueda tener el albinismo en cada una de sus vidas.

Tercera Influencia: Idioma

La palabra albino se arraigó en nuestro vocabulario y en el de muchos idiomas. Hay algunas personas que están de acuerdo con que se les diga albinos, pero otras que se sienten heridos al ser llamados así, sienten que es inhumano referirse a una persona en términos de una característica. Aunque dificulte, es importante usar persona con albinismo en vez de

albino (persona con albinismo, se antepone PERSONA antes de la condición)

Cuarta influencia: La Familia

Es importante que la familia tenga información precisa sobre el albinismo, los padres necesitan apoyo y tiempo para entender la condición de su hijo. Los niños deben entender por que su hermano tiene una apariencia diferente a la de ellos, por que parecen llamar tanto la atención. No hay mayor fuerza que la de la familia para ayudar a un niño con albinismo para comprenderse y aceptarse así mismo.

Componente emocional del Albinismo

Las respuestas emocionales relacionadas con el Albinismo ocurren a través de la vida por muchas frustraciones y desafíos que se presentan por las influencias sociales ya mencionadas. Es muy importante desarrollar maneras saludables para expresar estas emociones. Los padres pueden ayudar con esto al determinar el tipo de sentimiento y evento que lo llevo a estar así. Después el padre puede ayudarle al niño a hacer algo con esta emoción. Este reconocimiento es esencial para sentir una emoción.

Como enfrentar Bromas y Apodos

Jóvenes que sufren albinismo recuerdan que en su niñez fueron llamados blanco, blanca nieves. Casper, cuatro ojos, cegaton, abuelo, abuela. Recuerdan también que les preguntaban por que sacudían la cabeza, si se habían bañado con cloro y otras preguntas burlonas. Recuerdan igual ser excluidos de juegos por no ser lo suficientemente hábiles. ¿Qué hace que los jóvenes hagan bromas y pongan apodos? ¿cómo se originan las palabras . duras y el comportamiento insensible?.

Hay varias razones que pueden explicar este comportamiento insensible e hiriente. Una de las razones, pueden ser el miedo, los antiguos creían que con nombrar algo lo podían controlar. Igual que hoy sabemos que las personas al ser nombradas son fuertemente influenciadas, creyendo el nombre y actuando como tal.

Otra razón puede ser la ignorancia, la curiosidad y la falta de habilidad para expresarse correctamente.

Algunas personas se burlan para conocer o expresar cariño a otra persona. Generalmente esta broma no es dañina, pero tiene una imagen positiva de si misma. Si la persona se siente incomodada por el albinismo, incluso las bromas con buena intención resultan dolorosas.

Lo primero que se debe hacer es desarrollar una buena imagen de si mismo y una actitud positiva hacia el albinismo, infórmese del albinismo, ya que las preguntas tontas se convierten en ilustraciones importantes si uno tiene confianza en si mismo.

Los padres pueden ayudar a su hijo el enfrentar los comentarios hirientes y las bromas, estimulando el compartir estas experiencias sobre ellos. También puede enseñar a su hijo a buscar nuevas respuestas a la bromas y el practicar diálogos.

Hay veces en que el presentar información sobre el albinismo en la sala de clase, reduce la intensidad de bromas y burlas. Esto puede ser impulsado por los padres del alumno.

Las escuelas deben enseñarle a sus alumnos que el comportamiento hiriente hacia personas de cualquier tipo de diferencia es una forma de discriminación.

Protección Solar

Las personas con albinismo disfrutan de un tiempo limitado de exposición al sol, poniéndose ropa y sombreros apropiados, lo mas dificultosa es la protección de la piel durante la vida, lo importante es prevenir el daño de la piel por quemaduras solares.

Cremas Protectoras

Las personas con albinismo deben usar cremas clasificadas con un 20 a 30 SPF (sun Protection Factor). El factor varia desde el laboratorio. La prueba para las cremas es sencilla. Si una persona puede estar al sol por diez minutos antes de quemarse, con una crema con SPF 20 puede quedarse al sol doscientos minutos (10 antes de quemarse, por, el factor 20). El problemas de estas cremas son que dan una falsa sensación de seguridad ya que miden los rayos UVA por penetrar profundamente la piel, pero no tienen mucha energía para quemar la piel.

¿Cuál crema protectora debiera usar una persona con albinismo?

La agencia de consumidores de Estados Unidos publica un repaso anual de todas las cremas protectoras y recomienda cremas con SPF entre 20 y 30. Mas allá de 30, las cremas traen químicos muy concentrados que en una piel sensible como la de las personas con albinismo, puede producir irritación o causar una reacción alérgica.

Evitando Rayos Dañino

Hasta para los niños y para adultos con albinismo, es importante no depender de las cremas protectoras de sol y ser cuidadoso en las horas de exposición. La mayoría de los rayos dañino ultravioleta vienen entre las 10 AM y las 2 PM.

Ropa y Gorros

La ropa es muy importante. Hasta el 50% de los rayos ultravioleta puede pasar las camisetas mojadas usadas para nadar. Muchos fabricantes están promoviendo ropas con fibras sintéticas y tejidos grueso para la protección el sol.

Los gorros son esenciales. Los gorros con un borde ancho son mejores para proteger la cara, las orejas y el cuello.

Cánceres

Los cánceres de células escamosas son menos comunes en personas con albinismo en los Estados Unidos, pero son mucho más problemáticos. Parecen ser hinchazones firmes y rojas, las que aparecen en el cuero cabelludo, orejas, detrás de las manos y debajo del labio. Si se detectan a tiempo pueden ser tratados con cirugía. En un 3% de los afectados del cáncer de células escamosas, se dispersa por todo el cuerpo. Eso puede ser muy riesgoso ya que hay un tratamiento muy limitado.

Las personas con albinismo pueden prevenir los problemas serios de cánceres de la piel al protegerse del sol, examinar su propia piel por marcas irritadas que duran largo tiempo, y al ser adulto hacerse exámenes de la piel regularmente con un médico.

Síndrome de Hermansky–Pudlak

El síndrome de Hermansky–Pudlak (HPS) es un tipo de albinismo que incluye síntomas

relacionados con la sangre y los pulmones, puede incluir enfermedades inflamatorias de los intestinos o riñones. Varían de intensidad de persona a persona.

Aunque el HPS ha sido estudiado mas frecuentemente en Puertos Riqueños, el síndrome puede ocurrir en todo el mundo. Fue reconocido por primera vez por un Cze-colsovaco en 1559.

El color de la piel y el cabello varían en HPS y pueden parecerse a cualquier tipo de albinismo. Algunos con HPS puede tener piel blanca o color a crema como el albinismo

Tipo 1. Otros pueden tener pecas y pelo amarillo o moreno claro.

El color de los ojos varios de moreno a azul. Los problemas oculares son similares a los que tiene otro tipo de albinismo.

Problemas Sanguíneos

Los problemas de HPS resultan venir de células pequeñas que se juntan y tapan los canales que contiene sangre dañadas en cortaduras, raspaduras y moretones.

Hay veces que la perdida de sangre es severa como la de un operación o en un parto. El uso de aspirinas o sustancias con aspirinas puede empeorar el problema.

Algunos individuos con HPS que tienen problemas severos sanguíneos, también tiene pocas cantidades del factor von-Willebrand, que hace que la sangre se coagule. Si el factor von-Willebrand esta bajo 70% el riesgo de sangrar es alto. Este factor puede ser medido con un examen de sangre.

Enfermedades Pulmonares

HPS también incluye enfermedades de los pulmones. Muchos con HPS tienen Fibrosis Pulmonaria. Esto significa que cicatrices aparecen en el tejido de los pulmones y restringen la inflación de estos.

Enfermedades inflamatorias de los Intestinos

Otro problema de este síndrome es la inflamación de las intestinos, que puede causar diarrea con sangre o dolores abdominales. Los problemas de los intestinos en HPS son

similares a los de la enfermedad crónica llamada Crohn's disease.

La causa de estos problemas pulmonares e intestinales parecen venir de un ceroid o material amarillo que se encuentra en muchas personas con HPS.

Nuevos descubrimientos han identificado un gen para HPS en el cromosoma numero 10, pero no todos con HPS tienen este gen. El gen parece controlar la producción de sustancias químicas proteínicas que se encuentran en los membranos de paquetes pequeños dentro de las células. Entre estos paquetes están las lisosomas que trabajan para limpiar las células que envejecen.

Conclusión y descripción

El tema lo encontramos muy interesante, al nosotros haber visto en la calle muchas veces a personas con albinismo y quisimos conocer mas sobre estas personas que son normales, igual que nosotros, pero no son tratadas así, sin que son excluidas por su dificultades de visión y apariencia física.

No creemos que es justo hacer esto con nuestros semejantes ya que estamos cayendo en una especie de discriminación.

Conocimos los diferentes tipos de albinismo, y con detenimiento el síndrome de Hermansky–Pudlak que puede llegar a ser tan peligroso.

Este tema nos enseñó mas sobre el tratamiento, no tanto en la parte física, si no que también en la parte sociológica, en sus sentimientos que se ven tan adolorido por las burlas y apodos que pueden ser tan crueles en la niñez.

Investigamos también algo que a todos nos puede pasar como es el cáncer de piel que para las personas con albinismo puede llegar a ser muy peligroso, igual que a nosotros, si no se detecta oportunamente.

No dejamos a un lado la rehabilitación ocular que para las personas con albinismo es tan importante ya que uno de los sentidos mas afectado con el albinismo es la visión.

Aprendimos a no tener una falsa sensación de seguridad en las cremas de protección solar,

ya que según el tiempo de exposición igual el sol penetra y nos hace daño en la piel.

Encontramos una organización que se preocupa por integrar a los enfermos de albinismo en Estado Unidos (NOAH), pero aquí en Concepción, en coalivi que queda en Heras esquina Aníbal Pinto, se puede encontrar esta ayuda que es tan necesaria.

EL Albinismo