

IV jornada y taller nacional científico de residentes y profesionales de la salud. Policlínico Docente Cristóbal Labra
I Del 5 al 31 de mayo de 2025 | Virtual



CENCOMED (Actas del Congreso), jorcienciapdccl2025, (mayo 2025) ISSN 2415-0282

Caracterización de las afecciones dermatológicas en personas con albinismo en la provincia de Las Tunas

Characterization of dermatological conditions in people with albinism in the province of Las Tunas

Dra. Neylan Laydis Jomarrón García¹ <https://orcid.org/0009-0001-1877-2100>

Dra. Yasarís López Toranzo² <https://orcid.org/0000-0003-0318-4127>

Dr. Alián Pérez Marrero^{3*} <https://orcid.org/0000-0003-4698-0529>

¹Residente de Primer año de Dermatología. Hospital General Docente “Ernesto Guevara de la Serna”. Las Tunas, Cuba.

²Especialista de Primer Grado en Dermatología. Profesora Asistente. Hospital General Docente “Ernesto Guevara de la Serna”. Las Tunas, Cuba.

³Especialista de Primer Grado en Medicina Interna. Profesor Asistente. Aspirante a Investigador. Hospital General Docente “Guillermo Domínguez López”. Puerto Padre. Las Tunas, Cuba.

*Autor para correspondencia: alianperez92@gmail.com

RESUMEN

El albinismo se caracteriza por una falta de melanina y, por ende, una carencia en la pigmentación en la piel, cabello y ojos. En consecuencia son más vulnerables a sufrir diversas afecciones dermatológicas. Se realizará un estudio observacional descriptivo longitudinal para caracterizar las afecciones dermatológicas en personas con albinismo en la provincia de Las Tunas en el período de febrero del 2024 hasta enero del 2026. La población estará constituida por todos los pacientes con diagnóstico de albinismo. La muestra estará conformada por todos los pacientes albinos con diagnóstico clínico de afecciones dermatológicas, que cumplan con los criterios de inclusión definidos. Se operacionalizarán las variables: edad, sexo, lugar de procedencia, riesgo laboral, exposición al sol, nivel de escolaridad, uso regular de medios de protección solar antes de los 18 años de edad y actualmente, topografía de las lesiones y diagnóstico clínico. Se tomarán los datos a través de la entrevista y el examen clínico en la consulta, además de un cuestionario diseñado al efecto. Se confeccionará una base de datos y se procesarán utilizando estadística descriptiva a través del análisis porcentual y cálculos de media aritmética y desviación estándar para un 95 % de confianza, para las variables cuantitativas. Los resultados se presentarán en tablas y gráficos. Asimismo, se compararán con los de otros autores, se llegará a conclusiones y se brindarán recomendaciones según proceda.

Palabras clave: afecciones dermatológicas; albinismo; albinismo oculocutáneo; melanocito.

ABSTRACT

Albinism is characterized by a lack of melanin and, consequently, a lack of pigmentation in the skin, hair, and eyes. Consequently, they are more vulnerable to various dermatological conditions. A longitudinal, descriptive, observational study will be conducted to characterize dermatological

conditions in people with albinism in the province of Las Tunas from February 2024 to January 2026. The population will consist of all patients diagnosed with albinism. The sample will consist of all albino patients with a clinical diagnosis of dermatological conditions who meet the defined inclusion criteria. The following variables will be operationalized: age, sex, place of origin, occupational risk, sun exposure, educational level, regular use of sunscreen before the age of 18 and currently, topography of the lesions, and clinical diagnosis. Data will be collected through an interview and clinical examination during the consultation, in addition to a specially designed questionnaire. A database will be created and processed using descriptive statistics through percentage analysis and calculations of the arithmetic mean and standard deviation for the quantitative variables with a 95% confidence interval. The results will be presented in tables and graphs. They will also be compared with those of other authors, conclusions will be drawn, and recommendations will be made as appropriate.

Keywords: dermatological conditions; albinism; oculocutaneous albinism; melanocyte.

INTRODUCCIÓN

El albinismo es una afección genética, poco frecuente y no contagiosa que se caracteriza por una falta de melanina y, por ende, una carencia en la pigmentación en la piel, cabello y ojos. En consecuencia de esa carencia de melanina son especialmente vulnerables a sufrir de cáncer de piel provocando su fallecimiento incluso antes de los 40 años. Existen dos categorías, el albinismo oculocutáneo (OCA), y el albinismo ocular (OA).^(1,2)

Las personas con albinismo son discriminadas en muchas partes del mundo al ser víctimas de la ignorancia de la sociedad. La apariencia de las personas con esta condición ha dado lugar a falsas creencias y actitudes supersticiosas, que han fomentado su marginación y exclusión social.⁽³⁾ Asimismo, sufren problemas relacionados con los estigmas sociales que provocan depresión, estrés, baja autoestima y además de cierto aislamiento social.⁽⁴⁾

Las personas con albinismo manifiestan en ocasiones cáncer de piel, aunque es poco común que esto ocurra en países desarrollados, puesto que el uso de cremas de protección solar está extendido y son accesibles. También el uso de ropa de baño que cubra gran parte del cuerpo y un adecuado asesoramiento, ayudan a disminuir la incidencia de esta enfermedad.^(5,6)

Sin embargo, en países en vías de desarrollo, en donde no hay un adecuado acceso a este tipo de productos, junto con el hecho de que suelen ser zonas en las que la exposición solar es abundante, la frecuencia de procesos malignos en la piel es mucho mayor y provoca una disminución de la esperanza de vida en los albinos.⁽⁶⁾

A nivel internacional es una enfermedad de baja prevalencia, a lo que también se llama más popularmente “enfermedad rara”, puesto que, epidemiológicamente hablando, afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas.⁽⁷⁾ Los diferentes subtipos de albinismo muestran una prevalencia de 1:40 000 casos en todo el mundo en OCA 1, siendo más común en China y América, donde representan el 70 % de los casos. En OCA2 (la forma más frecuente en todo el mundo) la prevalencia es de 1:39000, más concretamente 1:10000 son afroamericanos, 1:36000 son estadounidenses y 1:3 900 son de África subsahariana. En OCA 3 la prevalencia es de 1:8 500, dándose principalmente en el sur de Francia. En OCA 4 la prevalencia es de 1:100 000, representando el 24 % de la OCA japonesa y el 5-8 % la alemana. En el caso de la OA, la prevalencia es de 1:60 000 hombres y 1:150 000 mujeres.⁽²⁾

En Latinoamérica, dentro de la epidemiología de este trastorno se destaca la población de Puerto Rico, donde 1 de cada 59 personas, es portadora de esta enfermedad. Mientras que en Colombia, la población albina no es tan alta con solo aproximadamente 2 000 personas con esta condición.

(8)

De igual modo, en Cuba el albinismo no es tan frecuente, pues las cifras apuntan a un nacimiento por cada 19 000 habitantes.⁽⁹⁾ En la región Oriental de dicho país, entre los resultados revelados sobresale que en Holguín se ha dispensarizado un total de ciento nueve personas identificadas con la condición de albinismo. Mientras que en Santiago de Cuba, Guantánamo y Granma se han identificado a dieciséis, ocho y siete personas, respectivamente. Al mismo tiempo, en Las Tunas se ha llegado a diagnosticar un total de cuarenta y nueve personas.⁽¹⁰⁾

Por otro lado, la principal característica de las personas con albinismo es la falta de melanina en piel, cabello y ojos, siendo este el principal agente que los dota de pigmentación. Esto combinado con una extrema sensibilidad a la luz intensa y a los rayos solares, motivos principales de la ceguera y cáncer de piel a los cuales son proclives estas personas.⁽¹¹⁾

De acuerdo con lo anterior, en un estudio⁽¹²⁾ realizado con el fin de llevar a cabo un tamizaje mutacional del gen TYR en 20 individuos colombianos para conocer las mutaciones más frecuentes sobre las bases moleculares y clínicas de personas con albinismo oculocutáneo OCA1. Aunque en ningún caso se relacionaron con otras afecciones dermatológicas.

Hasta el momento, se han reportado unas 230 mutaciones del gen TYR como responsables del albinismo óculo-cutáneo de tipo 1. Entre estas mutaciones existen aquellas que ocasionan una disrupción total en la estructura o en la función de esta enzima y son responsables del albinismo oculocutáneo de tipo 1A, mientras que las mutaciones en que la enzima es parcialmente funcional son responsables del albinismo de tipo 1B, lo cual permite la acumulación de pigmento en el transcurso de la vida.⁽¹³⁾

Por consiguiente, en ambos tipos se ha reportado que la mayoría de los pacientes son heterocigotos compuestos, es decir que contienen dos mutaciones diferentes en el gen TYR y, en menor frecuencia, se encuentran casos en estado homocigoto. En algunos pacientes, únicamente se ha encontrado una mutación en un alelo, lo que sugiere que mutaciones en otros genes podrían estar implicadas en esta condición y que de alguna forma están interactuando con el gen TYR. Por otra parte, es usual hallar mutaciones fundadoras o propias de ciertas poblaciones.⁽¹³⁾

Lo anterior confiere un carácter genético que unido a las enfermedades oftalmológicas que describen al albinismo como enfermedad que concommita con otras enfermedades, entre las que se encuentran las enfermedades cutáneas. Dicho de otra manera, las personas con albinismo debido a la hipopigmentación cutánea son muy susceptibles a las radiaciones ultravioleta y, por lo tanto, muy propensos a sufrir quemaduras solares tras una breve exposición al sol, y la facilidad de aparición de lunares, lentigos, ampollas, elastosis solar/queratosis, efélides, y úlceras superficiales.⁽⁴⁾ Estas lesiones suelen aparecer en las partes más expuestas del cuerpo al sol, como la cara, las orejas, el cuello y los hombros.⁽⁵⁾

Otros estudios científicos^(2, 8, 12, 14,15) realizados se enmarcan en caracterizar al albinismo con un enfoque oftalmológico. No obstante, en dichos estudios es habitual que las personas con ojos claros, consecuencia del albinismo, tengan una disminución de la visión central y fotofobia (sensibilidad a la luz), además de otros problemas como el estrabismo, los errores de refracción de la visión u otros problemas de la visión. Además, se asocian a complicaciones visuales que afectan al aprendizaje, al estilo de vida, al empleo y a la capacidad de conducir.

Debido a la falta de pigmentación en la piel los albinos pueden ser objeto de numerosos peligros como quemaduras o cáncer de piel, en su máximo nivel, por la exposición solar directamente

sobre las células que, usualmente, son capaces de sanarse pero que, en la situación de los albinos, el daño producido por la exposición es más grande que la capacidad de sanación de las células lo cual se traduce en daños irreversibles. Las exposiciones continuadas al sol, junto con una fotoprotección insuficiente y su falta de pigmentación, crean las condiciones necesarias para que se desarrollen este tipo de lesiones.⁽¹⁾

Los cánceres de piel, como el Carcinoma Basocelular (CBC), son enfermedades de origen multifactorial. Sin embargo, existen abundantes pruebas de que la radiación ultravioleta procedente del sol induce a un aumento de la incidencia del cáncer de piel y es por ello que la exposición periódica al sol es de gran importancia en la formación del carcinoma espinocelular y o epidermoide. La luz solar es una de las causas fundamentales en la aparición del cáncer en los últimos 15 años, pues la porción ultravioleta (UV) del espectro solar tiene tres longitudes de onda: UVA, UVB y UVC, capaces de alterar la información genética de las células. El grado de riesgo depende del tipo de rayos ultravioletas, de la intensidad de la exposición y de la cantidad del manto protector de melanina absorbente de luz que tenga la piel. Esto reafirma el elevado riesgo de las personas de pieles y ojos claros que corresponde al fototipo cutáneo I como el albinismo y la importancia de las profesiones de alto riesgo como los agricultores, los ganaderos, los pescadores y los trabajadores de la construcción.⁽¹⁶⁾ Lo antes expuesto nos lleva a plantear el siguiente problema de investigación: ¿Cuáles son las principales afecciones dermatológicas en personas con albinismo? Como se ha reflejado anteriormente no se han encontrado estudios, al menos recientes y publicados que enfoquen el albinismo desde un punto de vista dermatológico, esto, sumado a la problemática social antes expuesta que sufren las personas con dicha condición sirve de motivación para realizar el presente estudio.

OBJETIVOS

Objetivo General:

Caracterizar las principales afecciones dermatológicas en personas con albinismo en la provincia de Las Tunas en el período de febrero del 2024 hasta enero del 2026.

Objetivos Específicos:

- 1- Caracterizar variables sociodemográficas.
- 2- Describir las comorbilidades asociadas al albinismo.
- 3- Identificar las personas con albinismo que utilicen los medios de protección solar antes de los 18 años de edad y actualmente.
- 4- Determinar la prevalencia de las principales afecciones dermatológicas diagnosticadas y su topografía.

DISEÑO METODOLÓGICO

Clasificación de la investigación

Se realizará un estudio observacional descriptivo longitudinal en personas con afecciones dermatológicas con albinismo en la provincia de Las Tunas en el período de febrero del 2024 hasta enero del 2026.

Universo y muestra.

El universo estará conformado por todos los pacientes con diagnóstico de albinismo residentes en la provincia de Las Tunas en dicho período. La muestra estará conformada por todos los pacientes albinos oculocutáneos con diagnóstico clínico de afecciones dermatológicas y que además cumplan con los criterios de inclusión para el estudio.

Criterios de inclusión.

- Pacientes con diagnóstico clínico albinismo.

Criterios de exclusión.

- Pacientes que por cualquier causa no quieran participar en la investigación.
- Pacientes en los que no se obtuvo toda la información requerida.
- Fuera del período de estudio.

Operacionalización de variables:

Variable	Tipo	Escala	Descripción	Indicador
Edad (Objetivo1)	Variable cuantitativa continua	✓ ≤ 14 años. ✓ 15-29 años. ✓ 30-44 años. ✓ 45-59 años. ✓ ≥ 60 años.	Edad en años cumplidos	Frecuencia absoluta Porcentaje Media Desviación
				estándar Intervalo de confianza.
Sexo (Objetivo1)	Cualitativa nominal dicotómica	✓ Masculino. ✓ Femenino.	Según sexo biológico.	Frecuencia absoluta Porcentaje

Lugar de procedencia (Objetivo 1)	Cualitativa nominal dicotómica	☒ Urbano ☒ Rural	Sitio o localidad del que precede una persona.	Frecuencia absoluta Porcentaje
Nivel de escolaridad (Objetivo 1)	Cualitativa ordinal politómica	☒ Sin nivel de escolaridad ☒ Primaria terminada ☒ Secundaria terminada ☒ Preuniversitario terminado ☒ Universitario	Nivel de educación más alto que una persona ha alcanzado.	Frecuencia absoluta Porcentaje
Riesgo laboral ⁽¹⁶⁾ (Objetivo 1)	Cualitativa nominal dicotómica	☒ Sí ☒ No	Se clasificó con riesgo acorde con las profesiones expuestas a agentes exógenos y se preguntó por el tiempo de dedicación a esta labor en años.	Frecuencia absoluta Porcentaje
Exposición al sol ⁽¹⁶⁾ (Objetivo 1)	Cualitativa nominal dicotómica	☒ Sí ☒ No	Expuesto (horas nocivas) No expuesto	Frecuencia absoluta Porcentaje

Comorbilidades (Objetivo 2)	Variable cualitativa nominal politémica	✓ Asma bronquial ✓ Hipotiroidismo ✓ Parkinson ✓ Cardiopatías ✓ Hipertensión ✓ Diabetes ✓ Hipoacusia ✓ Insuficiencia renal ✓ Enfermedades psiquiátricas ✓ Enfermedades Hematológicas ✓ Enfermedades ortopédicas ✓ Discapacidad intelectual ✓ Gastritis ✓ Linfangitis ✓ Colitis granulomatosa	Cuando dos o más trastornos o enfermedades ocurren en una misma persona	Frecuencia absoluta Porcentaje
--------------------------------	---	---	---	---------------------------------------

Uso de medios de protección solar (Objetivo 3)	Variable cualitativa nominal politómica	✓ Protector solar ✓ Gorra y Sombrero ✓ Sombrilla ✓ Gafas ✓ Guantes ✓ Chaqueta o suéter	En dependencia de los medios de protección solar utilizados por la persona.	Frecuencia absoluta Porcentaje
Principales afecciones dermatológicas diagnosticadas (Objetivo 4)	Variable cualitativa nominal politómica	✓ Lesiones pre-cancerígenas ✓ Lesiones cancerígenas ✓ Lentigos grandes piel ✓ Lunares con pigmentación ✓ Pecas ✓ Acné conglobata	Según el diagnóstico emitido por el Especialista en Dermatología durante la consulta.	Frecuencia absoluta Porcentaje
Topografía de las lesiones (Objetivo 5)	Variable cualitativa nominal politómica	✓ Cara ✓ Cuello ✓ Región torácica ✓ Tronco ✓ Miembros superiores e inferiores ✓ Otras localizaciones	Sitio anatómico del cuerpo en el que se presenta la lesión.	Frecuencia absoluta Porcentaje

Técnicas y procedimiento

Recolección de los datos:

Se tomarán los datos a través de la entrevista, el examen clínico y otros medios auxiliares de diagnóstico en la consulta de Dermatología. Se realizará con el diagnóstico clínico e histopatológico, así como el seguimiento de los pacientes en la consulta médica. Se recogerán todos los datos necesarios para el estudio los cuales serán depositados en una planilla de recolección de datos elaborada para la investigación. Se citará para consulta de seguimiento.

Procesamiento y análisis estadístico de la información:

Se confeccionará una base de datos y se procesarán utilizando estadística descriptiva a través del análisis porcentual y frecuencia absoluta para las variables cualitativas; cálculos de media aritmética, desviación estándar con un intervalo de confianza del 95 % y un nivel de significación ($\alpha=0.05$), para las variables cuantitativas.

Discusión y síntesis

Los resultados se presentarán en tablas y gráficos, se compararán con los de otros autores nacionales e internacionales y se llegará a conclusiones y se brindarán recomendaciones según proceda.

Consideraciones bioéticas

Esta investigación se ajustó a las recomendaciones hechas para profesionales que realizan investigaciones biomédicas en seres humanos, contenidas en la declaración de Helsinki, con respeto a la voluntariedad de las personas para participar o abandonar el estudio en el momento que lo deseen, el ejercicio del secreto profesional y el respeto a la dignidad de la persona.

A los participantes en la investigación se les tomó consentimiento informado por escrito, al igual que a los tutores de los menores de edad, y a éstos últimos se les tomó el asentimiento informado. Durante el estudio se mantendrá la privacidad de los pacientes y la confidencialidad de los datos obtenidos a través del interrogatorio y del examen físico. Así como los resultados obtenidos después de la consulta y su seguimiento. Se asegurará la confidencialidad y la custodia de la base de datos al igual que los instrumentos para su recogida. Cabe destacar que el estudio será avalado por el Consejo Científico y el Comité de Ética de la Institución ejecutora.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Alonso García C. El albinismo a través de la comunidad internacional. Valladolid: Universidad de Valladolid; [Internet] 2023 [citado 10 de julio 2024]. Disponible en: https://uvadoc.uva.es/bitstream/handle/10324/66628/TFGD_01628.pdf?sequence=1
2. López Alcántara N. Revisión bibliográfica de los déficits visuales en el albinismo. Terrassa. Universitat Politècnica de Catalunya. [Internet] 2022 [citado 10 de julio 2024]. Disponible en: [https://upcommons.upc.edu/bitstream/handle/2117/374571/TFG_Nieves%20L%C3%B3pez_D%C3%A9ficits%20visuales%20en%20el%20albinismo%20\(obert\).pdf?sequence=5](https://upcommons.upc.edu/bitstream/handle/2117/374571/TFG_Nieves%20L%C3%B3pez_D%C3%A9ficits%20visuales%20en%20el%20albinismo%20(obert).pdf?sequence=5)
3. Cuba. Centro Nacional de Información de Ciencias Médicas. 13 de junio —Día Internacional de Sensibilización sobre el Albinismo. Dermatología. [Internet] 2024 [citado 10 de julio 2024]. Disponible en: <https://especialidades.sld.cu/dermatologia/dias-y-fechas-senaladas/13-de-junio-dia-internacional-del-albinismo/>
4. Sirvent A. Albinismo: ¿por qué ocurre? ¿qué problemas conlleva? Glóbulo Azul.

- [Internet] 2024 [citado: 10 de julio del 2024]. Disponible en: <https://www.muyinteresante.com/salud/23088.html>
5. Montoliu L, Yturralde A. ¿Qué es el albinismo? ALBA. [Internet] 2018 [citado 10 de junio del 2024]. Disponible en: <http://www.user.cnb.csic.es/~albino/queeselaalbinismo/cancer.html>
6. Basterrechea de Domingo D.H. El Albinismo: etiología y tipos. Nuevas perspectivas terapéuticas. Repositorio Abierto de la Universidad de Cantabria. [Trabajo de Fin de Grado en Medicina]. Universidad de Cantabria. Facultad de Medicina. Santander. [Internet] 2019 [citado 10 de junio del 2024]. Disponible en: <https://repositorio.unican.es/xmlui/bitstream/handle/10902/16548/BasterrecheadeDomingoHector.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
7. De Diego Yenes A. El albinismo: tipos, etiología, tratamiento actual y perspectivas de nuevas terapias. [Internet] 2023 [citado 10 de julio del 2024]. Disponible en: <https://repositorio.unican.es/xmlui/bitstream/handle/10902/6797/DiegoYenesAde.pdf?sequence=1>
8. Acosta Herrera DA. Albinismo oculocutáneo en Colombia: nuevas apreciaciones. Repositorio Abierto de la Universidad de los Andes. Departamento de Ciencias Biológicas. Bogotá DC, Colombia. [Internet] 2020 [citado 10 de junio del 2024]. Disponible en: <https://repositorio.uniandes.edu.co/server/api/core/bitstreams/8d4d70af-edf5-45c6-968e-8e878fc1b8ec/content>
9. Maturell Senon C, Portuondo LA. Bajo una piel diferente, siempre una persona. Diario Granma [Internet]. 2024 [citado 10 de julio de 2024]. Disponible en: https://www.granma.cu/file/pdf/2024/06/13/G_2024061303.pdf
10. Cuba. Centro Nacional de Información de Ciencias Médicas. Desarrollan en región Oriental investigación sobre personas con la condición de albinismo. Actualidad. [Internet] 2024 [citado 10 de julio 2024]. Disponible en: <https://www.infomed.hlg.sld.cu/develop-en-region-oriental-investigation-about-persons-with-the-condition-of-albinism/>
11. Octavio Depietri F. Los estragos de la pandemia en las poblaciones albinas africanas. Boletín del Departamento de Derechos Humanos. [Internet] 2021 [citado 10 de julio 2024]; 15:61-66. Disponible en: http://sedici.unlp.edu.ar/bitstream/handle/10915/137926/Documento_completo.pdf-PDFA.pdf?sequence=1&isAllowed=y
12. Lattig MC. Caracterización molecular en individuos colombianos con albinismo Oculocutáneo. Revista de la Asociación Colombiana de Ciencias Biológicas. [Internet]. 2019 [citado 10 de julio 2024]; 1(25): 52-60. Disponible en: <https://revistaacsb.org/r/index.php/acsb/article/view/20>
13. Sanabria D, Groot H, Guzmán J, Lattig MC. Una mirada al albinismo óculo- cutáneo: reporte de mutaciones en el gen TYR en cinco individuos colombianos. Biomédica [Internet]. 2012 [citado 10 de julio 2024]; 32(2):269-276. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S012041572012000200015&lng=en
14. Sanabria Lozano DP. Albinismo Oculocutáneo relacionado con la tirosinasa. Genética y Optometría en la Revelación. Universidad de los Andes. Departamento de Ciencias Biológicas. Bogotá DC, Colombia. [Internet] 2009 [citado 10 de julio 2024]. Disponible en: <https://repositorio.uniandes.edu.co/server/api/core/bitstreams/e5fa2853-9de0-41e1-bcbc-4a37cca03a3f/content>
15. Millán Roda L. Albinismo ocular: revisión sistemática a propósito de un caso clínico.

Universidad Católica de Valencia. Facultad de Medicina y Odontología. San Vicente Mártir, Valencia [Trabajo de grado en internet] 2022 [citado 10 de julio 2024]. Disponible en:
<http://hdl.handle.net/20.500.12466/2803>

16. Hermida-Rojas M. Escala de riesgo para predecir el cáncer bucal [Tesis doctoral en Internet]. La Habana: 2007. Disponible en:
<https://tesis.sld.cu/index.php?P=FullRecord&ID=336>