



Estratificación de las afecciones dermatológicas en personas con albinismo

Stratification of dermatological conditions in people with albinism

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 carencia de melanina con baja prevalencia a nivel internacional pero con una repercusión significativa sobre la salud de las personas afectadas debido a sus consecuencias principalmente dermatológicas. Se realizó la revisión bibliográfica con el objetivo de describir las principales afecciones dermatológicas en personas con albinismo. Se consultó la literatura disponible en las principales bases de datos internacionales, así como el motor de búsqueda Google Académico. Se describieron conceptos, clasificaciones, aspectos clínicos y prevalencia de las afecciones dermatológicas más frecuentes en personas con esta condición donde prevalecen el cáncer de piel, las queratosis actínicas, las quemaduras solares, así como pecas y lentigos solares. Se concluye que la educación sobre el cuidado adecuado de la piel y el acceso a servicios médicos son fundamentales para mejorar la calidad de vida de estas personas.

Palabras clave: afecciones dermatológicas, albinismo; cáncer de piel; fotodaño.

ABSTRACT

Albinism is characterized by a lack of melanin with a low prevalence internationally but with a significant impact on the health of affected people due to its mainly dermatological consequences. The bibliographic review was carried out with the objective of describing the main dermatological conditions in people with albinism. The literature available in the main international databases was consulted, as well as the Google Scholar search engine. Concepts, classifications, clinical aspects and prevalence of the most frequent dermatological conditions in people with this condition were described, where skin cancer, actinic

keratoses, sunburns, as well as freckles and solar lentigines prevail. It is concluded that education about proper skin care and access to medical services are essential to improve the quality of life of these people.

Keywords: dermatological conditions, albinism; skin cancer; photodamage.

INTRODUCCIÓN

El albinismo se caracteriza por una carencia de melanina. En consecuencia, de esa carencia 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)

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 2000 personas.⁽³⁾

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 OCA 2 (la forma más frecuente en todo el mundo) la prevalencia es de 1:39 000, más concretamente 1:10 000 son afroamericanos, 1:36 000 son estadounidenses y 1:3 900 son de África subsahariana.^(1,2)

Mientras en el 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.⁽⁴⁾

De igual modo, en Cuba el albinismo no es tan frecuente, pues las cifras apuntan a un nacimiento por cada 19 000 habitantes.⁽³⁾ 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.⁽⁵⁾

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 directa. Las exposiciones continuadas, junto con una fotoprotección insuficiente y su falta de pigmentación, crean las condiciones necesarias para que se desarrollen este tipo de lesiones.⁽¹⁾

Como se ha reflejado anteriormente son insuficientes los estudios realizados al respecto en nuestro medio que enfoquen el albinismo desde un punto de vista dermatológico lo cual sirve de motivación para realizar la presente revisión bibliográfica con el objetivo de describir las principales afecciones dermatológicas en personas con la condición de albinismo.

MÉTODOS

Se realizó la revisión de la literatura disponible en Scopus, SciElo, PubMed Central, Medline Plus, LILACS, INFOMED, así como el motor de búsqueda Google Académico. Se describieron conceptos, clasificaciones, aspectos clínicos y prevalencia de las afecciones dermatológicas más frecuentes en

personas con la condición de albinismo. Durante el proceso de revisión, se seleccionaron 15 referencias bibliográficas. El 90 % de las referencias utilizadas son de los últimos cinco años y 60 % de los últimos tres años. Los descriptores utilizados fueron: afecciones dermatológicas, albinismo; cáncer de piel; fotodaño. Se respetaron los principios de la ética de la investigación.

DESARROLLO

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.⁽¹⁾

Esta condición se clasifica en dos tipos principales: el albinismo oculocutáneo (OCA), y el albinismo ocular (OA).⁽²⁾

Según Santos⁽⁶⁾, la mayoría de los casos de albinismo son autosómicos recesivos, ya que la herencia autosómica dominante es rara. Además, existen cuatro formas genéticas:

El tipo I es causado por la falta de actividad tirosinasa. La tirosinasa cataliza diferentes etapas de la síntesis de melanina. El tipo II, el 50% de todos los casos, es causado por mutaciones en el gen P “conjuntivitis”. El tipo III aparece más comúnmente en personas de piel negra, tipos de piel III a V. Está determinado por modificaciones en el gen de la proteína 1 ligado a la tirosinasa, cuyos productos se observan en la síntesis de melanina. El tipo IV es una forma muy inusual en la que la anomalía está en un gen que codifica una proteína transportadora de membrana involucrada en el proceso de tirosinasa y el tráfico de proteínas a los melanosomas.

Consideraciones sobre las afecciones dermatológicas más frecuentes en personas con la condición de albinismo.

La principal característica 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.^(7,8)

De acuerdo con lo anterior, en un estudio⁽⁹⁾ 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.^(10,11)

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.⁽¹²⁾

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. ^(5,13)

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.

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. 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⁾

Los pacientes albinos son particularmente vulnerables a diversas afecciones dermatológicas debido a la falta de protección natural que proporciona la melanina contra los efectos nocivos de la radiación ultravioleta. Las principales afecciones incluyen: ^(8, 9, 10, 14,15)

Cáncer de piel: Los individuos con albinismo tienen un riesgo significativamente mayor de desarrollar cáncer de piel, incluyendo carcinoma basocelular y carcinoma espinocelular. Un estudio mostró que aproximadamente el 26% de los pacientes albinos presentaron algún tipo de cáncer cutáneo.

Lesiones actínicas: La exposición prolongada al sol puede resultar en lesiones actínicas como queratosis actínica y elastosis solar, que son indicativos de daño por UV. En un estudio, el 64.8% de los pacientes presentaron signos de elastosis, y el 50.67% tenía queratosis.

Quemaduras solares: Debido a su piel extremadamente sensible, los albinos son propensos a quemaduras solares severas incluso con exposiciones breves al sol. Esto puede provocar daños adicionales en la piel y aumentar el riesgo de cáncer.

Pecas y lentigos solares: Con el tiempo, algunos pacientes pueden desarrollar pecas o manchas similares a lentigos solares como resultado de la exposición al sol.

CONCLUSIONES

Se concluye que las afecciones dermatológicas más frecuentes en personas con albinismo son el cáncer de piel, las queratosis actínicas, las quemaduras solares, así como pecas y lentigos solares. Las mismas son serias y requieren un enfoque proactivo en términos de prevención y cuidado. La educación sobre el cuidado adecuado de la piel y el acceso a servicios médicos son fundamentales para mejorar la calidad de vida de estas personas.

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. Montoliu L, Yturralde A. ¿Qué es el albinismo? ALBA. [Internet] 2018 [citado 10 de junio del 2024]. Disponible en: <http://wwwuser.cnb.csic.es/~albino/queeselalbinismo/cancer.html>
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. 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/desarrollan-en-region-oriental-investigacion-sobre-personas-con-la-condicion-de-albinismo/>
6. Nunes DG, Bispo FR, Ramos LB, Francisco IS. Implementação do cuidado às pessoas com albinismo: Questões genéticas e sociais. RMNM [internet]. 25° de julho de 2023 [citado 14 de diciembre de 2024]; 3(1). Disponible en: <http://revista.unipacto.com.br/index.php/multidisciplinar/article/view/922>
7. 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>
8. 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>
9. 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>
10. 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
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://revistaaccb.org/r/index.php/accb/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 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>