

INFORMACIÓN BÁSICA SOBRE ALBINISMO

Lluís Montoliu,

Investigador Científico del CSIC, Centro Nacional de Biotecnología, Madrid.

Enero 2006

El albinismo es un conjunto de condiciones congénitas (heredadas) que afectan a los humanos (y al resto de animales) y que globalmente se caracterizan por la ausencia o disminución de pigmento (melanina) en la piel, los ojos o el pelo.

No hay un sólo tipo sino muchos tipos de albinismo y, adicionalmente, debido a la diversidad genética de toda la población humana, no todas las personas albinas manifiestan los mismos síntomas ni lo hacen con idéntica intensidad o relevancia. La única característica que engloba a los diferentes tipos de albinismo es precisamente la falta o reducción de pigmento en distintas partes del cuerpo de las personas albinas. Las personas albinas nacen con la condición albina, no se "vuelven" albinos ni "padecen" albinismo. Por ello es importante referirse al albinismo como una condición anómala y no como una enfermedad.

El principal problema de las personas albinas no es su falta de pigmentación sino las alteraciones asociadas en su visión. Las personas albinas pueden presentar las siguientes alteraciones visuales: falta de agudeza visual, visión nocturna o en penumbra reducida, visión estereoscópica (binocular, en tres dimensiones) limitada o reducida y nistagmo. El grado de afectación de cada una de las anomalías visuales es variable, en función del tipo de albinismo y de cada persona.

Dado que existen diferentes tipos de albinismo, causados por alteraciones en distintos genes, a cada tipo de albinismo le corresponde una frecuencia determinada de aparición en la población. En general, puede decirse que el albinismo es una condición genética poco frecuente. Aproximadamente sólo 1 de cada 17.000 personas presenta algún tipo de albinismo (aunque algunas estimaciones sitúan esta cifra en alrededor de 1 de cada 10.000 personas). De estos números se deduce que en España, con 44.108.530 habitantes (datos a 1 de Enero de 2005, INE), podrían haber aproximadamente unas 2600 personas con algún tipo de albinismo. No todos los tipos de albinismo son igualmente frecuentes. Por ejemplo, el albinismo oculocutáneo de tipo 1, OCA1, aparece en aproximadamente en 1 de cada 40.000 personas, frecuencia que se mantiene en la mayoría de las poblaciones. Esta frecuencia supone que en España podría haber cerca de 1100 personas con la condición de OCA1.

Hay dos tipos principales de albinismo, denominados albinismo oculocutáneo (OCA) y albinismo ocular (OA) según que la disminución o ausencia de pigmento afecte a la piel, al pelo y a los ojos (OCA) o principalmente a los ojos (OA). A su vez, cada uno de estos dos tipos puede subdividirse en varios, según el gen que esté afectado. El albinismo oculocutáneo es más frecuente que el albinismo ocular. Existen cuatro tipos principales de albinismo oculocutáneo, denominados OCA1, OCA2, OCA3 y OCA4 y otros tipos menos frecuentes y complejos, el síndrome de Hermansky-Pudlak y el del Chediak-Higashi, que combinan la falta de pigmento con otras alteraciones orgánicas. En total hay por los menos 12 genes cuyas alteraciones o mutaciones conducen a diversas manifestaciones de algún tipo de albinismo oculocutáneo.

El albinismo, sus causas y alteraciones fisiológicas, pueden investigarse en animales de experimentación, especialmente ratones. Usando ratones modificados genéticamente se ha conseguido reproducir y estudiar con todo detalle la mayoría de alteraciones pigmentarias y visuales asociadas al albinismo. Estas investigaciones nos permitirán entender mejor la condición albina y, en lo posible, desarrollar en un futuro algún tipo de terapia o tratamiento que palie algunas de las alteraciones pigmentarias o visuales presentes en las personas albinas.