

SERVICIO DE PEDIATRÍA: SECCIÓN DE NEONATOS
Hospital General Universitario de Alicante Dr. Balmis

COMUNICACIÓN ORAL- CASO CLÍNICO

"CUANDO LAS PRUEBAS DE IMAGEN SE QUEDAN CORTAS" EL ALBINISMO

Elaborado por:

José Cándido Torres García

josecandidotorresgarcia@gmail.com

Índice de contenidos

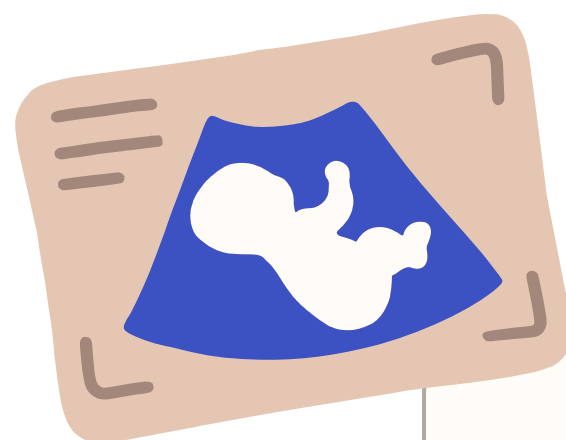
- 1 Caso clínico
- 2 Definición
- 3 Clasificación
- 4 Clínica

- 5 Diagnóstico
- 6 Tratamiento
- 7 Discusión del caso
- 8 Tiempo de discusión

01 CASO CLÍNICO



GESTACIÓN Y PARTO



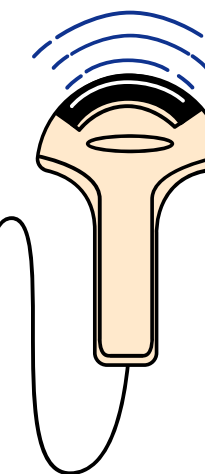
AF: consanguinidad familiar

Eco20: IPA Uterina >p95

Eco24: **ventriculomegalia**

RMN-f: **agenesia** completa del **cuerpo calloso**

Eco30: **CIR tipo 3**



Maduración pulmonar + Doppler diarios

Cesárea (33+2 sem)



EVOLUCIÓN DURANTE INGRESO

Prematuro y PEG tipo 2

Peso 1.310g (p<3) - Longitud 38,4cm (p<3) - PC 30,2cm (p25–50)

Hipopigmentación cutánea y cabello

Agenesia cuerpo calloso

Ausencia de otras malformaciones

Se completaron pruebas complementarias

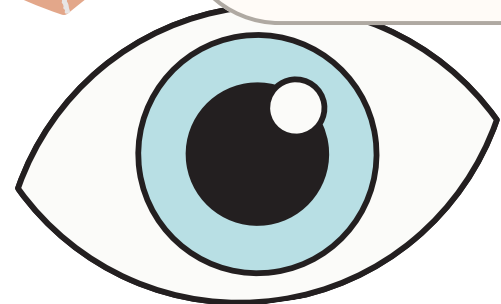
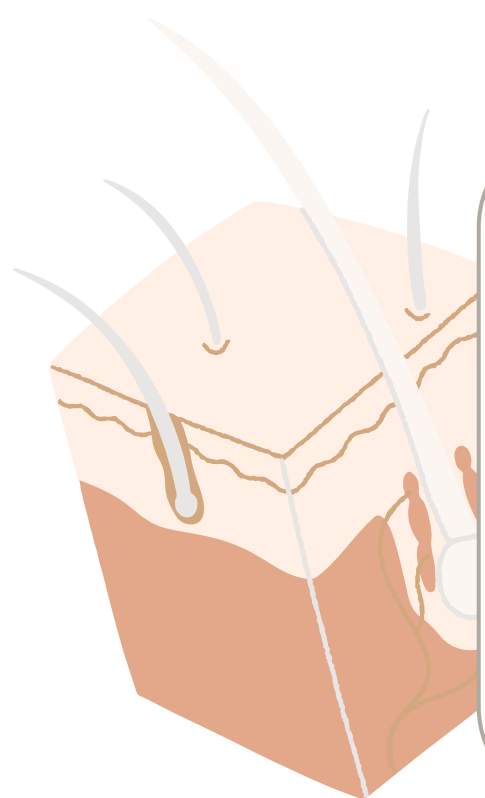
CPAP hasta 9hdv

Fototerapia (BT 12,3mg/dL)



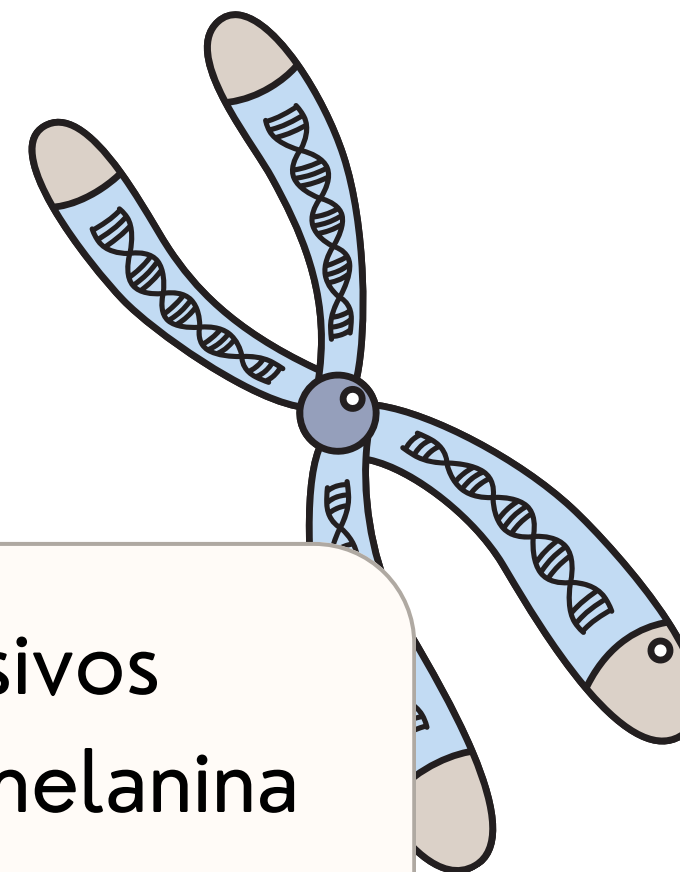
02 DEFINICIÓN EL ALBINISMO



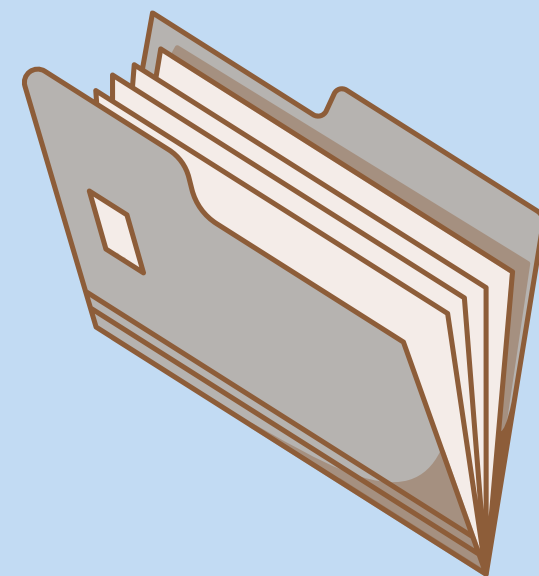


Grupo de trastornos genéticos autosómicos recesivos caracterizados por alteración en la biosíntesis de la melanina

Se caracterizan por una reducción parcial, o ausencia total de la pigmentación en piel, cabello y ojos (más limitantes)

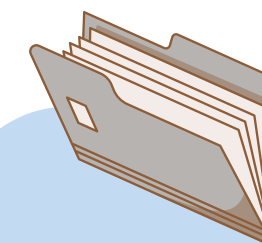


03 CLASIFICACIÓN



Ocho tipos, causados por variantes patogénicas en distintos genes:

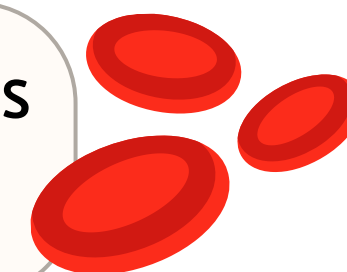
Tipo	Gen	Función	Comentarios clave
OCA 1	TYR	Tirosinasa	1A: ausencia total 1B: producción variable
OCA 2	OCA2 (gen P)	Regulación pH melanosoma	África subsahariana
OCA 3	TYRP1	Estabiliza tirosinasa, y síntesis de eumelanina	Frecuente en África
OCA 4	SLC45A2	Transporte melanosomal	Frecuente en Japón
OCA 5	?	?	Muy raro, familia pakistaní
OCA 6	SLC24A5	Intercambio Na/Ca (melanosoma)	Muy raro, una familia china
OCA 7	LRMDA	Diferenciación de melanocitos	Raro, familias de Islas Feroe
OCA 8	DCT / TYRP2	Catalizador enzimático (melanogénesis)	Raro, casos aislados



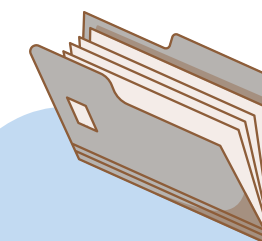
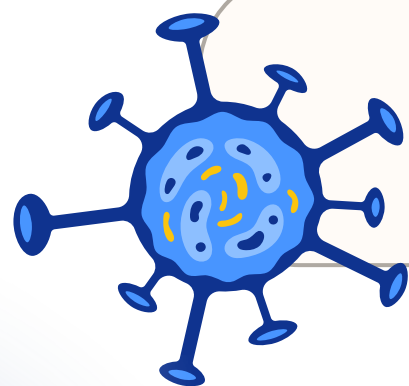
Formas sindrómicas: alteraciones de la pigmentación se asocian a otras formas sistémicas

Las variantes genéticas patogénicas que afectan a los melanosomas, también comprometen orgánulos relacionados, en otros tejidos

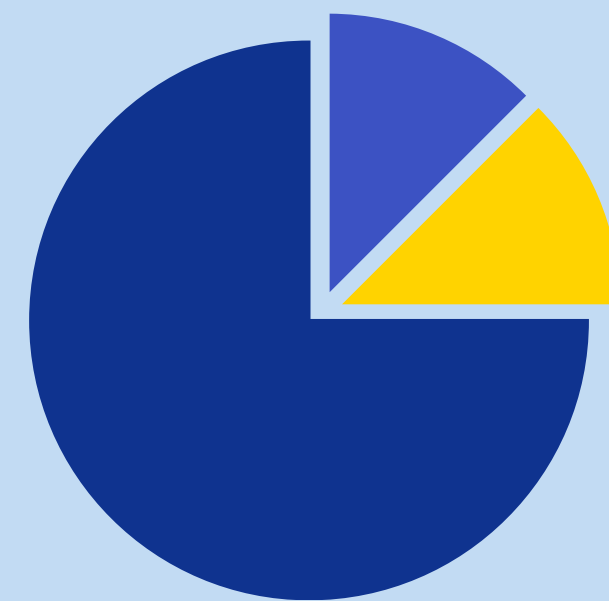
Sd. Hermansky-Pudlak: alteración gránulos delta de las plaquetas
+ trastorno hemorrágico



Sd. Chediak-Higashi: disfunción lisosomal
+ aumento de infecciones piógenas



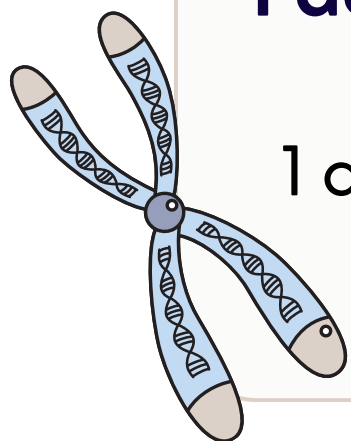
04 EPIDEMIOLOGÍA



Prevalencia
(Occidental)

1 de cada 17.000–20.000

1 de cada 70 es portadora
de un alelo mutado



Prevalencia
(Africa)

**entre 1 por cada 5.000
y 1 por cada 15.000**

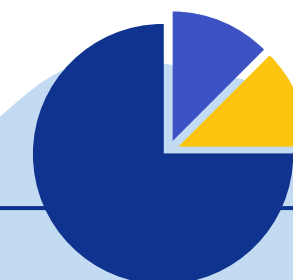
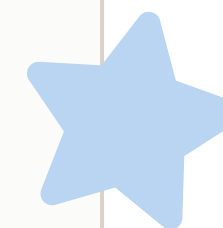
(mucho mayor)



Tipos mas frecuentes

Mundial: Tipo 2
(África subsahariana)

Europa y España: Tipo 1

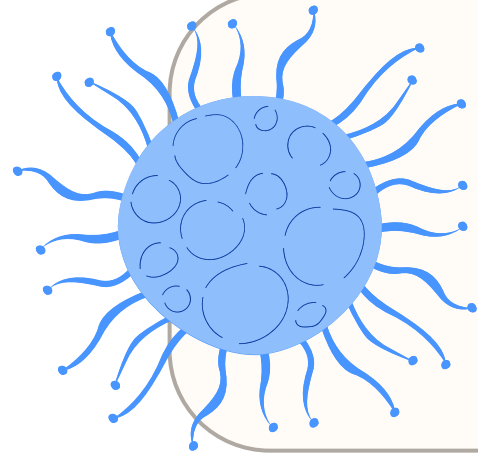
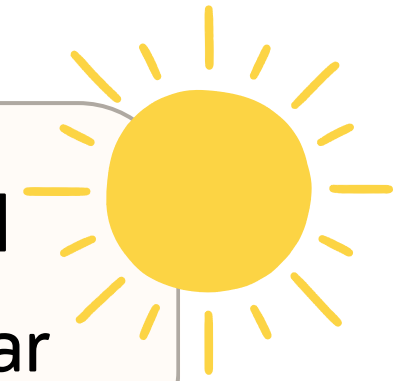


05 CLÍNICA



SÍNTOMAS Y SIGNOS DERMATOLÓGICOS:

Hipopigmentación cutánea y capilar → **Fotosensibilidad**
Exposición solar crónica → Queratosis actínica y daño solar

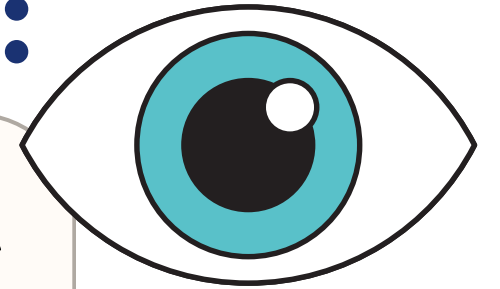


Riesgo elevado de **carcinomas cutáneos**:
Carcinoma de células escamosas
Carcinoma de células basales
Melanoma (atípico y menos frecuente)



SÍNTOMAS Y SIGNOS OFTALMOLÓGICOS:

Hipopigmentación iris, transiluminación del iris, fotofobia, nistagmo, agudeza visual reducida, estrabismo, estereoagudeza reducida, hipopigmentación fondo de ojo, hipoplasia foveal, vasculatura foveal anómala, nervio óptico hipoplásico leve.



CLÍNICA PSICOSOCIAL:

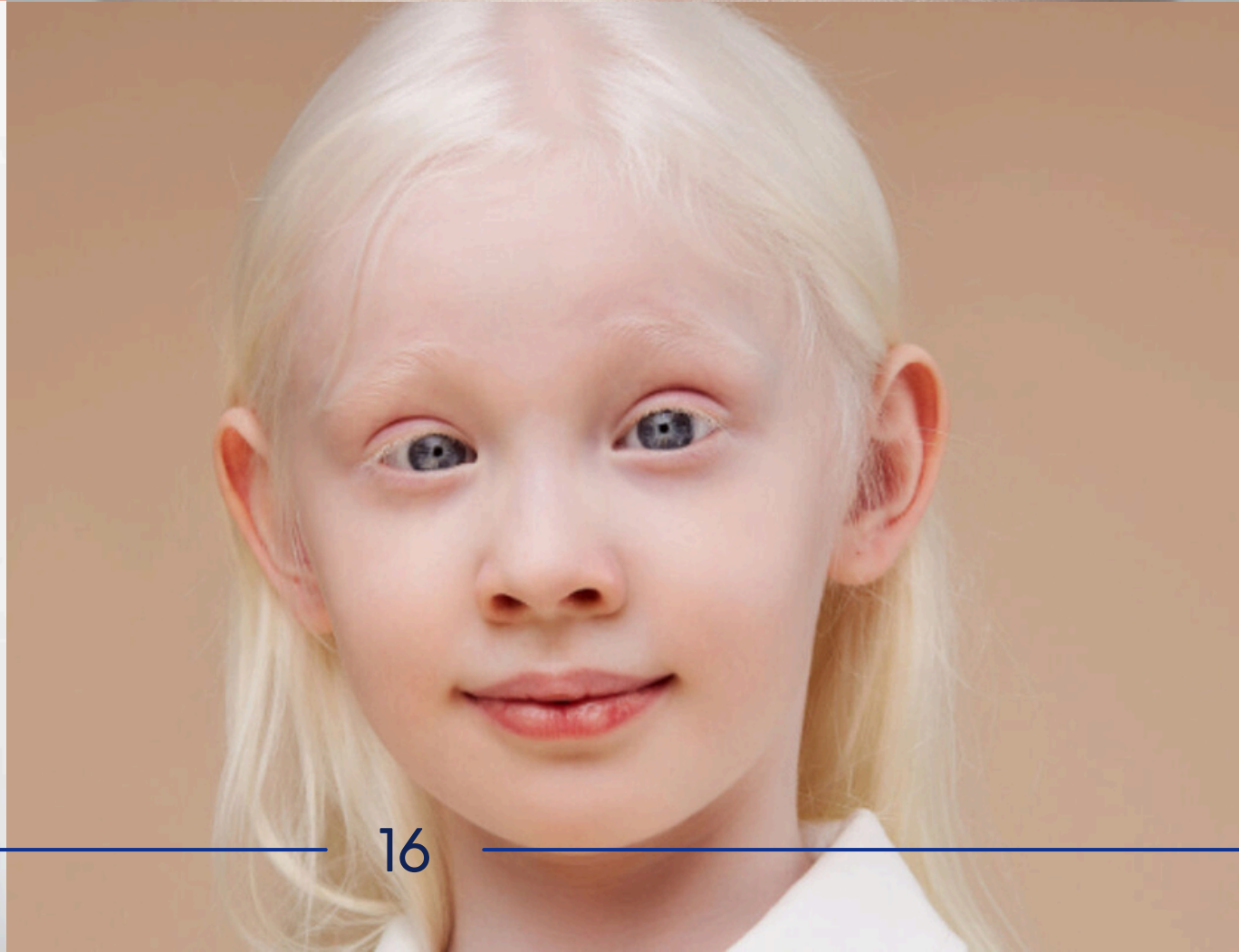
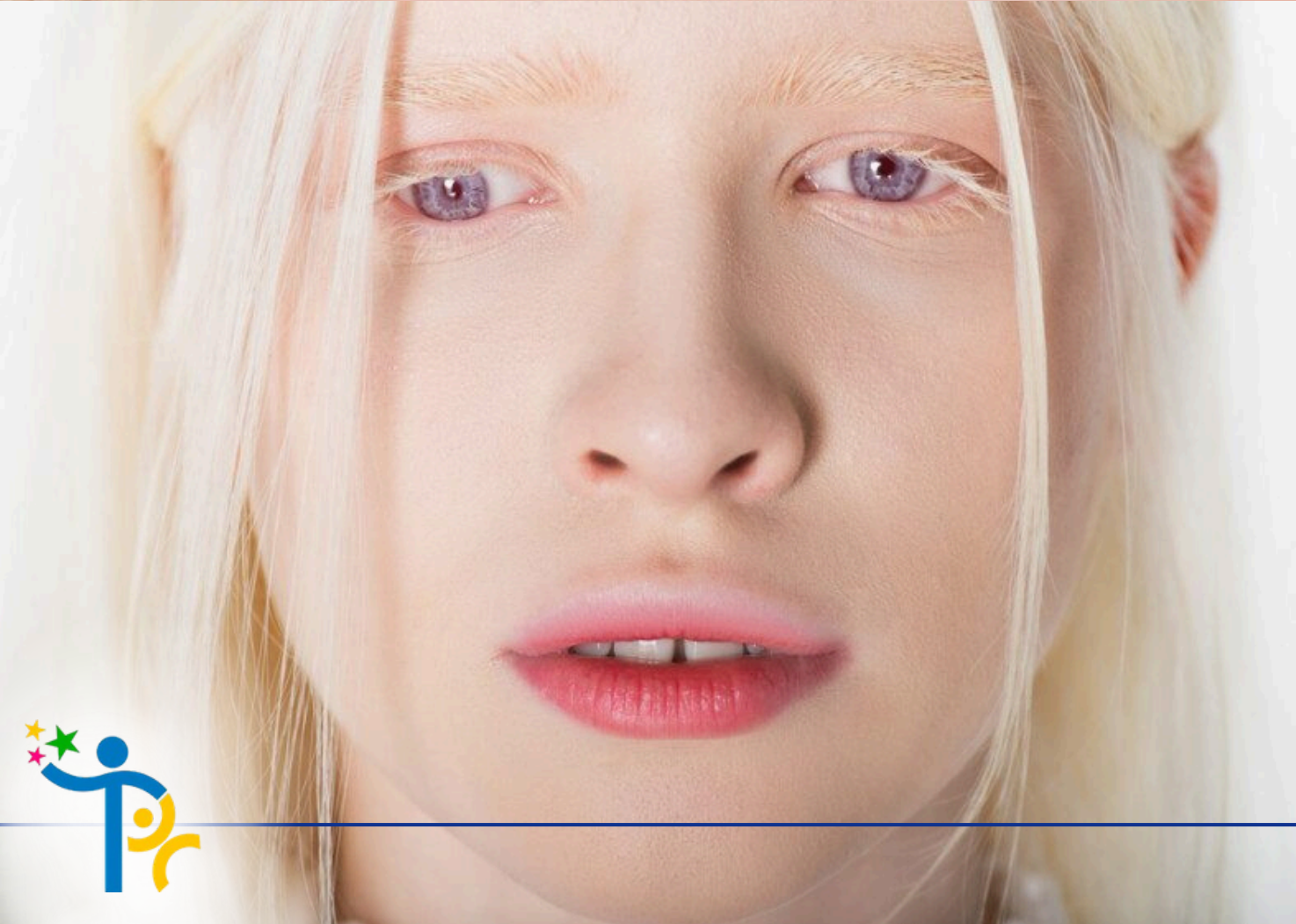
Discriminación y Estigmatización



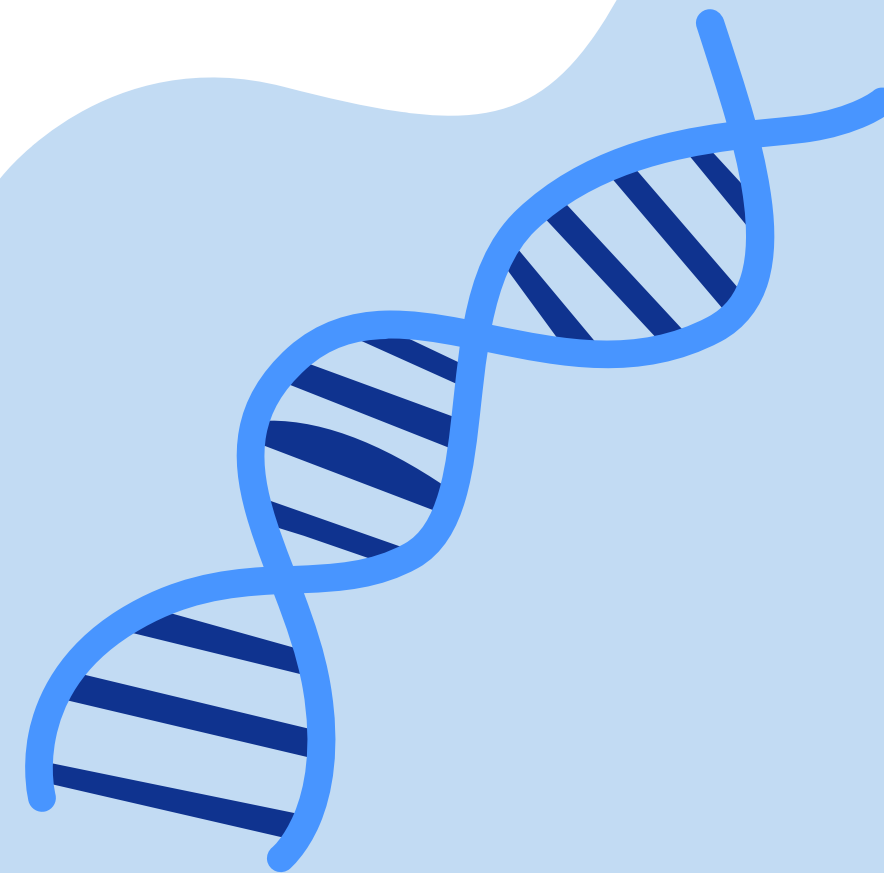
Aislamiento social, menor calidad de vida y mayor riesgo de abandono escolar

Educación social + Apoyo familiar y comunitario





06 DIAGNÓSTICO



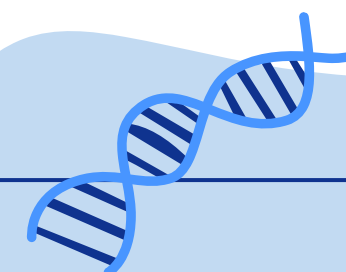
DIAGNÓSTICO CLÍNICO

Evaluación clínica integral = Exploración física
Alteraciones de **pigmentación y oftalmológicas**



Medición de la agudeza visual
Examen sensoriomotor: atención a nistagmo
Ángulo kappa (positivo)
Postura anormal de cabeza
Examen del iris con lampara de hendidura (transiluminación)
Examen de fondo de ojo dilatado
Refracción ciclopléjica cuidadosa

*Descartar afectación sistémica: diátesis hemorrágicas
clínica respiratoria
infecciones recurrentes





Clasificación 8 tipos

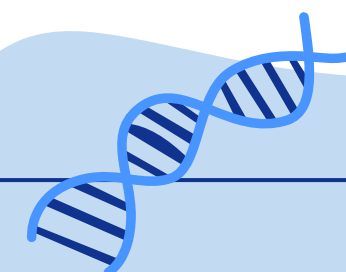
DIAGNÓSTICO MOLECULAR

2 variantes patogénicas en el gen (en alelos opuestos)

Pruebas genéticas indicativas pero no concluyentes:

Heterocigosis compuesta, las técnicas actuales sólo detectan una variante patogénica.

Puede deberse a variantes no cubiertas por los estudios de secuenciación rutinarios.



07 TRATAMIENTO



MANEJO DE ALTERACIONES CUTÁNEAS



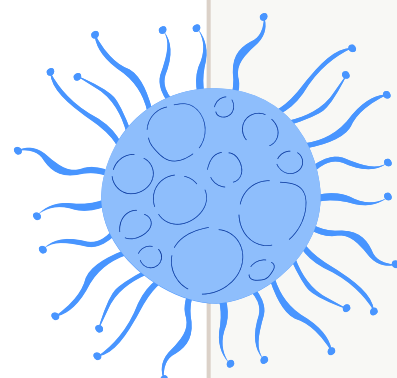
Protector solar (abundante y frecuente)

Evitar exposición a rayos ultravioleta

Ropa protectora

Evitar camas solares

Evitar medicamentos fotosensibilizantes



Evaluación dermatológica:

c.12 meses desde adolescencia

Educación del paciente:

autoexamen, ABCD del melanoma y características lesiones preocupantes

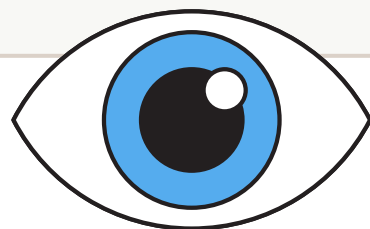
Dermatoscopia



MANEJO DE ALTERACIONES OCULARES

Exámenes OFT:

iniciar 4-6 meses
hasta 2 años: cada 3-4 meses
hasta 5 años: cada 6 meses
desde 5 años: anuales
18-20 años: cada 2-3 años



Gafas / Lentillas

Ayudas para baja visión:

gafas bifocales, lupas con luz y
dispositivos electrónicos adaptativos

QX. músculos extraoculares
(si estrabismo)



Terapias farmacológicas:

Levodopa
Nitisinona

Terapias experimentales:

gen TYR subretiniana ratones
CRISPR embriones de conejo



ALTERACIONES APRENDIZAJE

Evaluaciones del desarrollo y los controles habituales:

Ante retrasos significativos, deben ser evaluados y abordados

Recursos adaptados a la baja visión:

Material educativo, herramientas apoyo visual, plan educativo individualizado



ASESORAMIENTO GENÉTICO

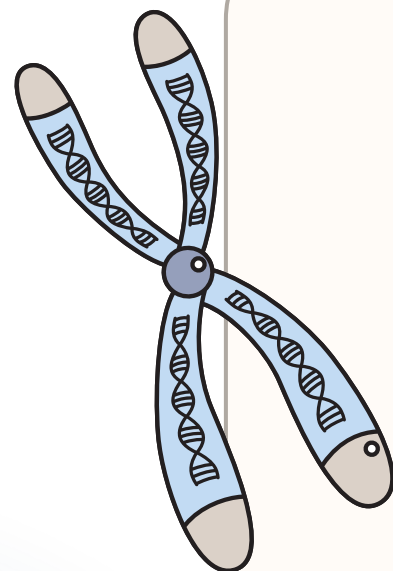
Consulta genética: patrones de herencia, riesgo de recurrencia y opciones reproductivas (diagnóstico genético preimplantacional)

AOC + Pareja no cosanguínea: riesgo mínimo

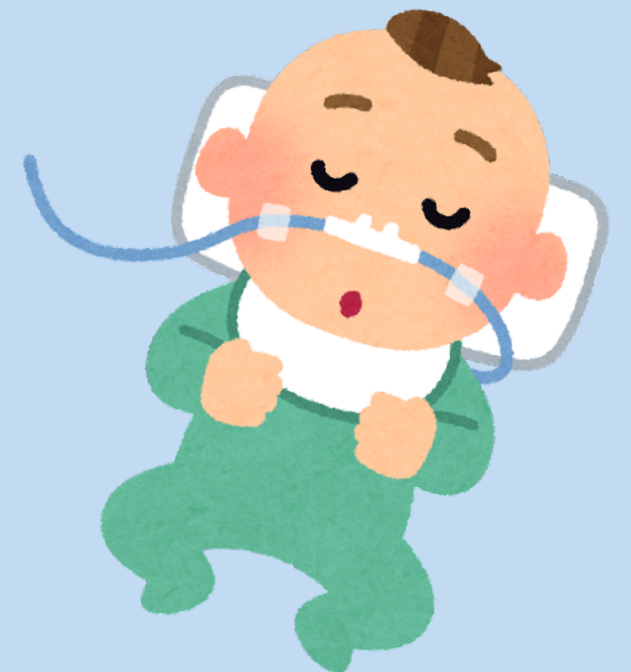
AOC + Portador mismo tipo: $1/2$

AOC + AOC/Portador otro tipo: 0

Padres de AOC: $1/4$ ---> Diagnóstico prenatal



¿Y SI ACABAMOS
EL CASO CLÍNICO ?



PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

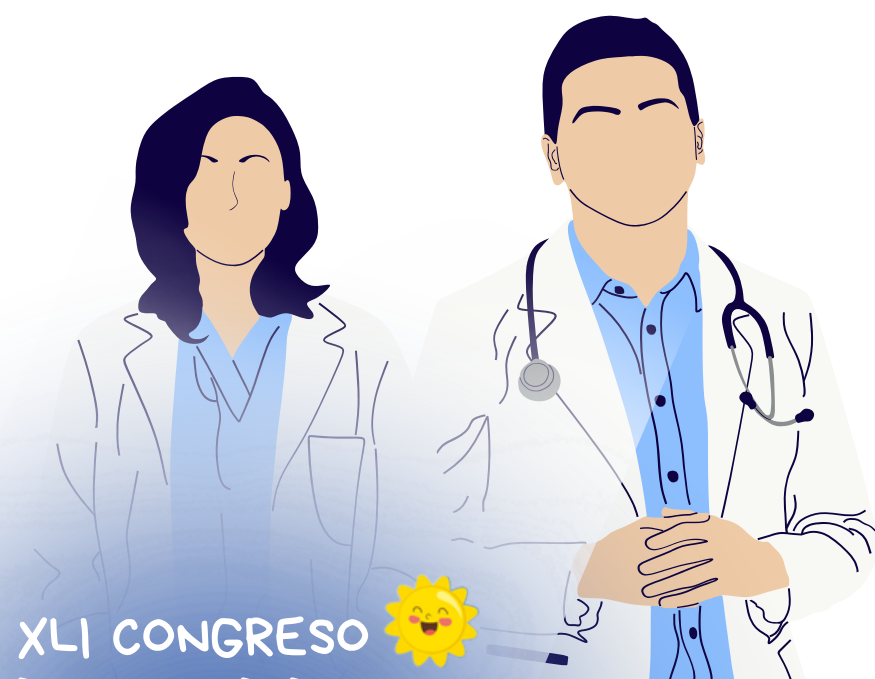
Prueba	Resultado
Fondo de ojo	Hipopigmentación iris y coroides, transiluminación marcada, ausencia reflejo foveal
Ecografía transfontanelar	Agenesia completa del cuerpo calloso + colpocefalia bilateral
Frotis sangre periférica	Alteraciones sugestivas de Chediak-Higashi
Rx tórax	Opacidades reticulares difusas, broncograma aéreo, ↓ volumen pulmonar
Ecocardiografía	Normal
Ecografía abdomino-renal	Normal
Estudio inmunológico	Pendiente
Estudio genético	Mutación gen TYR c.1453G>C en homocigosis

Albinismo oculocutáneo tipo 1



RECOMENDACIONES:

Área	Actuación
Neurología	RM cerebral a partir de 40sem
Oftalmología	Seguimiento
Neurofisiología visual	PEV a los 6 meses
Neurofisiología auditiva	PEAT antes del alta
Atención temprana	Derivación para estimulación sensorial
Trabajo social	Valoración para ayudas y recursos
Inmunología	Seguimiento - resultados
Genética	Asesoramiento genético familiar



SERVICIO DE PEDIATRÍA: SECCIÓN DE NEONATOS
Hospital General Universitario de Alicante Dr. Balmis

COMUNICACIÓN ORAL- CASO CLÍNICO

"CUANDO LAS PRUEBAS DE IMAGEN SE QUEDAN CORTAS" EL ALBINISMO

Elaborado por:

José Cándido Torres García

josecandidotorresgarcia@gmail.com