

ALBINISMO OCULOCUTÁNEO Y BAJA VISIÓN:

¿ Son todos los que
están y están todos
los que son ?

por

Sandra I. Aguilar Caso

Tesis propuesta para la especialidad
en

Oftalmología

Universidad Nacional Autónoma de
México, Sede: Asociación para
Evitar la Ceguera en México, IAP

2006



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

Primeramente deseo agradecerle a Dios por que ha sido El quien ha dejado a mi cuidado a los pacientes que me han formado como Oftalmólogo ¡Gracias Padre por confiarme el cuidado de tus criaturas!

A mi familia la nueva(mi marido):Gracias amor por tu cariño y amor. Y la familia vieja (la que me recibió en este mundo) por su apoyo incondicional y su paciencia en todos estos años de lucha cotidiana.

A mi hermana por ser mi inspiración y ejemplo para superarme día a día.

A mis maestros por las lecciones de todos los días y los regaños y correcciones muchas veces bien merecidos, especialmente al Maestro Gómez Leal por su confianza y apoyo.

A los pacientes ya que sin ellos no seria lo que soy.

Y finalmente a mi abuela y mi tía CHU quienes con su apoyo formaron parte en mi formación como médico

¡GRACIAS!

Índice	Página
Introducción.....	1
Resumen.....	2
Antecedentes.....	4
Planteamiento del problema.....	12
Objetivos.....	13
Hipótesis.....	13
Justificación.....	12
Métodos.....	14
Diseño.....	14
Resultados.....	16
Conclusiones.....	17
Anexos	
I	18
II	19
Bibliografía.....	20

Introducción

Como residente de tercer año en una institución de asistencia privada he tenido oportunidad de ver muchas patologías muy interesantes, algunas que jamás pensé que pudieran existir, otras que ya había estudiado en la universidad y otras más de las que siempre había tenido conciencia de su existencia pero que me intrigaban como es el caso de los pacientes con albinismo.

Desde hace muchos años y por influencia de mi madre me han llamado la atención los pacientes ciegos y con baja visión, ya que ella inicio su tesis mientras me encontraba haciendo los últimos años de la primaria, ella es psicóloga y en esa época su intención era realizar una investigación de campo a cerca de la integración de “niños ciegos y débiles visuales” como se les llamaba en esa época a escuelas regulares. Desde entonces y gracias a ese contacto con este tipo de personas mi interés en los aspectos de si vida cotidiana fue aumentando.

Al llegar al hospital “Dr. Luis Sánchez Bulnes” poco a poco fue renaciendo mi interés por aquellos pacientes por los que muchos consideran no hay mas que hacer y que los catalogan con términos como “ceguera legal” o “discapacitados visuales” siendo que toda vía tiene una visión útil.

A principio de año se realizo un congreso de Baja Visión para residentes de tercer año de toda la república y dentro de las sesiones de dicho congreso pude percatarme que hay mucho por caminar en cuanto a la referencia de los pacientes con mala agudeza visual al servicio de baja visión. Tal vez por ser una de las subespecialidades mas nuevas en el campo de la oftalmología, tal vez por exceso de trabajo o quizás por falta de conocimiento por parte de todos nosotros en cuanto a los criterios para referir a este tipo de pacientes.

Esto unido a mi curiosidad por saber la cantidad de pacientes con albinismo que acuden al hospital y si la prevalencia de baja visión en estos pacientes era alta me llevo a la idea de desarrollar el presente trabajo.

Resumen

Título.- ALBINISMO OCULOCUTANEO Y BAJA VISIÓN ¿SON TODOS LOS QUE ESTÁN Y ESTÁN TODOS LOS QUE SON?

Autores.- Dra. Sandra I. Aguilar Caso, Dr. José Luis Díaz Rubio, Dra. Alicia Lozano Prat.

Introducción.- Albinismo Oculocutaneo es la reducción o ausencia de pigmento en piel y ojos. Presenta nistagmus, detectable a los pocos meses de vida; mala agudeza visual, entre 20/80 y 20/400; hipopigmentación uveal; la hipoplásia de mácula siempre esta presente. La severidad del cuadro depende del subtipo genético, generalmente con mala agudeza visual. Visión baja describe una agudeza visual disminuida, sirve para designar a alguien con visión de 20/70 o menos con su mejor corrección y/o un campo visual de menos de 10°. No es sinónimo de ceguera, un persona con visión baja tiene visión útil.

Metodología.- Se revisaron los expedientes de los pacientes con diagnóstico de albinismo oculocutaneo que asistieron a consulta en nuestra institución valorando su agudeza visual y si fueron referidos al servicio de baja visión en caso de requerirlo.

Resultados.- Se encontraron por medio del sistema de computo un total de 99 expedientes con diagnóstico de albinismo (ocular y oculocutaneo). Diecinueve no correspondían a pacientes con albinismo. Se excluyeron dos pacientes en los que no se registro la agudeza visual. Solo el 26.67 % de los pacientes con AOC y baja visión fueron referidos al servicio del mismo nombre.

Conclusiones.- Los pacientes con albinismo oculocutaneo que acuden a nuestra institución no son referidos en forma oportuna al servicio de baja visión.

Abstract

Title.- Oculo-cutaneous albinism and low vision ¿Are there all they are and are they all there are?

Authors.- Dra. Sandra I. Aguilar Caso, Dr. José Luis Díaz Rubio, Dra. Alicia Lozano Prat.

Introduction.- Oculo-cutaneous albinism is the reduction or absence of pigmentation in the skin and eyes. Nistagmus is present, and might be detected in the first months of life; poor visual acuity, between 20/80 and 20/400; uveal hypopigmentation; macular hypoplasia is always present. The severity of the case depends on the genetic subtype, generally with poor visual acuity.

Low vision is the term for a poor or diminished visual acuity, its used to design someone with a visual acuity of 20/70 or less with its best correction and/or a visual field of less than 10°. Its not a synonymous for blindness, a low vision patient has a usefull sight.

Method.- The files of patients that went to consult to our institution with diagnosis of oculocutaneous albinism were reviewed evaluating ther visual acuity; it was also reviewed if the patients were refered to the low vision service in case of requirement.

Results.- Using the stored computed records were found 99 files with albinism diagnose (ocular and oculocutaneous). Nineteen didn't match albinism diagnose. Two patients were excluded because visual acuity was not registred. Just 26.67% of the patients with OCA and low vision were refered to the low vision service.

Conclusions.- The patients with oculocutaneous albinism that assist to our institution are not refered opportunally to the low vision service.

Marco Teórico

Antecedentes

Albinismo

DEFINICIÓN Y CLASIFICACIÓN DEL ALBINISMO.

El albinismo se define como la reducción o la total ausencia de pigmento del ojo y de la piel y cabello^{1,2,3}. Cuando la hipopigmentación cutánea es tan notable o completa, los pacientes que la padecen son conocidos como albinos oculocutáneos. Cuando la hipopigmentación es primordialmente ocular y la pigmentación cutánea es aparentemente normal, se les conoce como albinos oculares. Casi todos los albinos tienen algún grado de hipopigmentación cutánea.

Signos oftalmológicos: Nistagmus, decremento en la agudeza visual, hipopigmentación de la uvea y el EPR, hipoplasia foveal y un decusamiento anormal de las fibras nerviosas en el quiasma óptico^{1,2}.

El albinismo es consecuencia de una producción deficiente de melanina obtenida de la tirosina mediante una serie de complejas reacciones metabólicas, de las cuales la tirosinasa interviene en los dos primeros pasos^{1,4,5}.

TABLA 1. Clasificación del albinismo humano⁵.

Nombre	Fenotipo	Patrón hereditario	Gen alterado	Mapa genético
Albinismo oculocutáneo con tirosinasa negativa (OCA1)	Ausencia total de pigmento en piel, pelo, tejidos oculares; prueba de incubación del folículo piloso negativa ⁶	Autosómico recesivo	Tirosinasa (TYR)	11q14-q21 ³
Albinismo oculocutáneo mutante amarillo.	Cabello amarillo con coloración rojiza en pacientes mayores; piel color crema en pacientes de raza negra.	Autosómica con OCA1	Tirosinasa (TYR) recesiva, alélica	11q14-q21
Albinismo oculocutáneo sensible a la temperatura	Desarrollo de alguna cantidad de pigmento en áreas frías o expuestas del cuerpo	Autosómica con OCA1	Tirosinasa (TYR) recesiva, alélica	11q14-q21
Albinismo-xantismo de Rufous	Coloración rojiza en la piel en los aborígenes de Nueva Guinea	Autosómico recesivo	Desconocido	Desconocido
Albinismo café, albinismo con moderada reducción en el	Pacientes de raza negra con cabello castaño claro y piel mas clara, iris azul o	Autosómico recesivo	Proteína relacionada a la tirosinasa, TYRP	9p23 ³

pigmento (OCA3)	café y nistagmus			
Albinismo oculocutáneo Tirosinasa positiva (OCA2)	Grados variables de coloración en piel, cabello y ojos; prueba de incubación del folículo piloso positiva	Autosómico recesivo	gen P , PED	15q11.2-q12 ^{1,3}
Albinismo oculocutáneo de Nettleship-Falls , albinismo ocular ligado a X (OA1)	Hipo pigmentación ocular; pueden existir manchas de hipopigmentación en piel; macromelanosomas en piel	recesivo ligado a X	Desconocido	Xp22.3
Enfermedad de Forsius-Eriksson, enfermedad ocular Aland Island (OA2)	Pacientes rubios, nistagmus congénito, miopía axial, visión subnormal, protanomalia atípica, hipo pigmentación uveal , hipoplasia macular	recesivo ligado a X	Desconocido	Xp11.4-p11.2
Albinismo ocular autosómico recesivo (OA3)	Hipopigmentación ocular, pigmentación normal de piel y cabello	Autosómico recesivo	Algunas clases debidas a mutaciones en el gen P o en la Tirosinasa	11q14-q21; 15q11.2-q12
Albinismo ligado a X con sordera tardía (AOSD)	Hipo pigmentación ocular, sordera progresiva que inicia en la cuarta o quinta década	recesivo ligado a X	Desconocido	Xp22.3
Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS)	Albinismo, acumulación de material ceroso, disfunción plaquetaria con sangrado, diátesis, enfermedad pulmonar restrictiva	Autosómico recesivo	Desconocido	Desconocido
Síndrome de Chédiak-Higashi (CHS)	Albinismo, propensión a enfermedades piógenas en la infancia, predisposición a condiciones similares a linfoma en la adolescencia	Autosómico recesivo	Desconocido	Desconocido

EPIDEMIOLOGÍA

La prevalencia de todos los tipos de albinismo es calculada en 1:10,000 en Irlanda del Norte. Martínez-Frías y Bermejo encontraron una frecuencia increíble de albinismo en una revisión de síndromes y anomalías congénitas en la población gitana española. En los EUA la prevalencia del OCA1 es 1:39,000 en caucásicos y de 1:28,000 en afro americanos y el OCA2 de 1:37,000 en caucásicos y 1:15,000 en afro americanos⁵.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

GENERALIDADES

Clínicamente, la severidad de la dilución pigmentario en el albinismo oculocutáneo depende del subtipo genético, de la pigmentación constitutiva (racial) y de la edad^{1,3}. Por ejemplo, un adulto con OCA2 tiene una pigmentación mas oscura que un paciente pediátrico con OCA2. Por lo tanto, la coloración del cabello en el OCA varía de blanco a amarillo oscuro o castaño claro, y su coloración de iris varia de un azul muy claro, con reflejos rosados en un iris sin dilatar a un avellana claro. La piel puede carecer de pigmento o puede tener una ligera pigmentación especialmente en pecas y nevos.

Las consecuencias médicas de la dilución pigmentaria cutánea son dos. Primera, se genera un problema psicológico debido a la apariencia del paciente y el nistagmus, y por la discapacidad resultante de la reducción de la agudeza visual. Segunda, el albinismo predispone a desarrollar lesiones actínicas malignas.

Las consecuencias oculares de la dilución pigmentaria son idénticas en todos los tipos de albinismo. Los albinos tienen un nistagmus detectable a los pocos meses de vida. La agudeza visual varia de 20/80 a 20/400 en la mayoría de los pacientes, pero puede ser tan buena como 20/30 o 20/40 en algunos pacientes con OCA2. Los pacientes son generalmente fotofóbicos, y existe una alta incidencia de estrabismo y de errores de refracción astigmáticos. La visión de color es generalmente normal. Las respuestas electroretinográficas escotópicas supernormales y el índice Arden pueden ser graficados. Se ha postulado que estos hallazgos son resultado de la cantidad aumentada de luz que entra en el ojo a través de un segmento anterior hipopigmentado.

En la exploración ocular, un reflejo rosa es visto en algunas ocasiones a través de un iris sin dilatar. Con el uso de retroiluminación el iris y el globo pueden ser vistos como difusamente transiluminados, y la línea exterior de los lentes es visible. Existe una prominencia de vasculatura coroidea debido a la falta de pigmento en EPR suprayacente y el estroma circundante. Alguna cantidad de pigmento puede estar presente en el área macular, oscureciendo la visión de la vasculatura coroidea submacular.

La hipoplasia de la máculas se encuentra siempre presente junto con la ausencia de la escavación foveal y la ausencia de una hiperpigmentación normal del epitelio pigmentado de la mácula. Los vasos retinianos fallan al rodear la fovea.

Los portadores del OCA son normales en la exploración.

ALBINISMO OCULOCUTANEO CON TIROSINASA POSITIVA (OCA2)

Esta es la forma de albinismo más común y está clínicamente diferenciado del OCA1 por la presencia de alguna cantidad de pigmento en el cabello, piel y ojos de pacientes mayores. La expresión del fenotipo varía de acuerdo con el genoma de cada paciente¹. Los nevos y las pecas pigmentadas se desarrollan a la edad de 5 o 6 años¹. Hay una susceptibilidad de carcinomas de célula basal o carcinomas de células epiteliales en piel, y se han reportado melanomas malignos cutáneos en unos cuantos casos⁷. Sin embargo se ha reportado el caso de un paciente afroamericano que desarrolló un melanoma coroideo por Kheternal y colaboradores, en este artículo se reporta la publicación de otro caso de melanoma coroideo por Casswell⁸. También Harasimowycz y colaboradores en 2005 reportan el caso de una mujer de 46 años con un melanoma amelanótico de coroides⁶. La microscopía electrónica revela melanosomas de la piel y cabello ligeramente melanizados en pacientes mayores. En el OCA2, los folículos pilosos se oscurecen aparentemente debido a la presencia de tirosinasa, y la microscopía electrónica de folículos pilosos revela una mayor melanización de los melanosomas. La identificación reciente de mutaciones en el gen P de pacientes con OCA2 sugiere, que al menos en algunos pacientes, el albinismo se debe a la decrementada disposición de tirosinasa en los melanocitos causada por un problema en su transportación a la célula.

ALBINISMO OCULOCUTANEO TIROSINASA NEGATIVA (OCA1)

Este es el segundo tipo más común de albinismo oculocutáneo e incluye los subtipos OCA1a¹. Los pacientes con esta enfermedad no tienen una pigmentación clínica o histopatológica clara¹. Los nevos y las pecas pigmentadas no se presentan³. La microscopía electrónica de la piel y el cabello revelan una ausencia de melanización de los melanosomas. En la incubación *In Vitro* de la L-tirosina de los folículos pilosos no produce melanina. Este tipo de albinismo es el resultado de la ausencia de actividad enzimática de la tirosina². Desde el mapeo del gen 11q de la tirosinasa, y el aislamiento de una cADN y la posterior clonación del gen tirosinasa, numerosas mutaciones han sido identificadas en poblaciones de pacientes. Kwon y sus colegas demostraron que la tirosinasa humana está compuesta de 548 aminoácidos y tiene un peso molecular de 62,610.36. La agudeza visual de estos pacientes varía de 1/10 a 6/120. A pesar de estas características clínicas en 1996 Summers y colaboradores reportaron un caso con OCA1 que fue adquiriendo pigmentación con la edad y tenía AV de 20/25 en ambos ojos y CV binocular de 20/20⁹. Ziakas y colaboradores describen la asociación de tricomegalia en una familia con OCA1¹⁰.

ALBINISMO OCULOCUTANEO AMARILLO

Clínicamente, esta forma de albinismo se caracteriza por una coloración amarilla del cabello con una coloración rojiza de piel en pacientes mayores³. Dentro de los diferentes tipos de albinismo, la forma amarillo mutante es probablemente la más difícil de diagnosticar, especialmente en individuos jóvenes, se considera una variante de albinismo oculocutáneo tirosinasa negativo (OCA1b)^{1,2,3}. Por ejemplo, los pacientes

pediátricos blancos con albinismo amarillo pueden ser clínicamente indistinguibles de un paciente con OCA1. En contraste, los negros, especialmente los adultos, con albinismo amarillo tienen una coloración en piel crema oscuro y el cabello ligeramente rojo y, por lo tanto, pueden caer dentro del rango de pigmentación normal de los afroamericanos con ascendencia con mezcla racial. De ahí que la forma amarilla de albinismo en negros pueda ser clínicamente confundida con el albinismo ocular. Estudios de laboratorio son frecuentemente necesarios para establecer un diagnóstico del albinismo oculocutáneo amarillo. En contraste con los resultados de los estudios de microscopía electrónica de cabello y piel en el albinismo ocular, el cabello y la piel en el albinismo oculocutáneo amarillo revela una melanización incompleta de los melanosomas, ya que la actividad de la tirosinasa está reducida en vez de abolida^{1,3}. La agudeza visual de estos pacientes varía de 4/10 a 6/120.

ALBINISMO SENSIBLE A LA TEMPERATURA.

En esta variación del albinismo oculocutáneo relacionado con la tirosina descrito por King y colegas, alguna cantidad de pigmentación se desarrolla en el cabello de áreas más frías o expuestas del cuerpo. El vello axilar es blanco, mientras que el vello púbico y el de las piernas es más oscuro. Existe una ausencia de pigmento ocular, con el tiempo el iris puede acumular pigmento¹.

ALBINISMO OCULOCUTÁNEO CAFÉ (ALBINISMO CON UNA MODERADA REDUCCIÓN DEL PIGMENTO, OCA3)^{1,5}

Los individuos negros con esta forma clínica de albinismo tienen la piel con una coloración café clara, cabello castaño claro, e irises que van del azul al café asociados a nistagmus y una agudeza visual reducida^{1,2}. Este desorden fue primeramente descrito en Nigerianos Enulu, y posteriormente caracterizado en afroamericanos². El albinismo café es el homólogo humano de los ratones cafés mutantes (b) con un pelaje café en lugar de negro.

ALBINISMO OCULOCUTÁNEO DE RUFIOUS (XANTHISM)

Walsh describió este tipo de albinismo oculocutáneo en indígenas de Nueva Guinea en 1971. La piel de los niños afectados parecía rojiza y se convertía en café rojiza con la edad¹. Este menciona brevemente que algunos pacientes eran fotofóbicos y tenían nistagmus pero no presenta detalles de la exploración ocular³.

SÍNDROME HERMANSKY-PUDLAK

Aunque los pacientes originales, descritos con esta condición eran de Checoslovaquia, la mayor parte de los pacientes en EUA son de la región de Aracibo en Puerto Rico. Clínicamente, los pacientes con esta forma de albinismo oculocutáneo muestran un rango de dilución pigmentaria dependiente en alguna manera de la edad y sus antecedentes raciales. En uno de los extremos del espectro se encuentran los pacientes que tienen una hipopigmentación extrema y que pueden ser mal diagnosticados con OCA1, y en el otro extremo se encuentran aquellos cuya coloración de piel es casi normal, sin embargo estos pacientes no se broncean¹. La microscopía electrónica de los melanocitos de piel y folículos pilosos revela una melanización dispareja de los

melanomas. La prueba de incubación del folículo piloso es positiva. La causa de la hipomelanización es desconocida. Aunque la prueba del folículo piloso es positiva, estos pacientes son distinguibles clínicamente e histopatológicamente de aquellos con OCA2. Se presentan con una tríada caracterizada por albinismo, alteración en la agregación plaquetaria y acumulación anómala de material ceroides en algunos tejidos¹. Estos pacientes tienen usualmente una historia de fragilidad capilar, epistaxis o hemoptisis. Algunos pacientes presentan disnea y radiografías de tórax con infiltrados intersticiales. Las alteraciones hemostáticas en estos pacientes son secundarias a disfunción de las plaquetas.

Debido a la variabilidad de la presentación de los pacientes con este síndrome, todos los pacientes con albinismo deben ser interrogados acerca de hemorragias.

CHÉDIAK-HIGASHI SYNDROME (CHS)

Esta patología fue descrita por Beguez Cesar en 1943. La mayoría de los pacientes descritos son caucásicos, algunos japoneses y negros.

Clínicamente el CHS se caracteriza por dilución en la coloración de grado variable en piel y ojos, susceptibilidad a las infecciones piógenas en la infancia y predisposición a desarrollar enfermedades similares a linfoma en la adolescencia¹. Los hallazgos clínicos son idénticos a los encontrados en otros tipos de albinismo. Algunos pacientes con CHS tienen una despigmentación generalizada severa simulando OCA y en otros simulando OA con pigmentación leve de la piel. Se puede encontrar un brillo gris azulado de la piel cabelluda y áreas de coloración gris pizarra. Algunos pacientes carecen de estigmas de albinismo.

Histopatológicamente el número de melanosomas con pigmento en el epitelio está disminuido. Así mismo melanosomas anormalmente grandes se presentan en los epitelios pigmentados, piel y cabello. Al microscopio de luz estos gránulos gigantes de pigmento

son esféricos y en la microscopía electrónica son estructuras largas y elipsoidales con una subestructura lamelar normal

Durante la adolescencia estos pacientes desarrollan infiltraciones hepáticas, de la médula ósea y del SNC. Esto conlleva a hepatomegalia, pancitopenia, debilidad, parestesias, atrofia muscular y reflejos osteotendinosos disminuidos. La esplenomegalia es resultado del secuestro de plaquetas. Algunos pacientes presentan alteración en las funciones del SNC.

SÍNDROME DE CROSS

En 1967 Cross y colaboradores describieron a tres descendientes de una familia Amish con un síndrome autonómico recesivo caracterizado por retraso mental, atetosis, displasia espástica, hipopigmentación cutánea, fibromatosis gingival, nistagmus y microftalmia con opacidad corneal. La prueba de tirosinasa fue ligeramente positiva. Se ignora si este síndrome afecta los ojos de la misma forma que los otros tipos de albinismo.

ALBINISMO OCULAR⁵

En el albinismo ocular la hipo pigmentación es mas evidente en el ojo. La piel y el pelo tienen coloración normal especialmente después de la infancia temprana. Existen excepciones en esta característica, sin embargo, algunos pacientes presentan dilución de la coloración en piel y pelo, especialmente en el así llamado albinismo ocular autosómico recesivo ya comentado.

Cuando se comparan los descendientes no afectados de los pacientes con albinismo ocular ligado a X, se encuentran con coloración mas clara. Las mujeres con albinismo ocular deben ser consideradas con OCA. Una historia de piel y cabello claro en la infancia puede ser encontrado en todos si no es que en la mayoría de los pacientes con albinismo ocular autosómico recesivo.

ALBINISMO OCULAR LIGADO A X

Ocurre con una frecuencia de 1:150,000 hombres nacidos vivos. La coloración de la piel por lo general cae en el rango de lo normal. La prueba de tirosinasa en el folículo piloso da positivo. Las manifestaciones oculares son casi idénticas a las de los diferentes tipos de OCA, excepto que en el OA la dilución del pigmento en los ojos puede ser mas sutil. La coloración ocular de estos pacientes depende de la pigmentación constitucional, la edad del paciente y la existencia de miopía axial. En los blancos el color del iris casi siempre transilumina debido a la hipo pigmentación anómala del epitelio pigmentado del iris. En negros generalmente no hay transiluminación y la exploración oftalmológica demuestra un fondo moderadamente pigmentado no albino. Incluso en pacientes altamente pigmentados hay datos de hipoplasia foveolar, lo que alerta al médico de la posibilidad de albinismo ocular. Los infantes con OA son mas fácilmente detectables que los adultos por la menor coloración del tracto uveal

Los pacientes con OA tienen una AV que va de 20/100 a 20/300 y no mejora con la edad. La visión al color es normal. El ERG es supernormal, con aumento de la onda b en la fase escotópica y un índice de Arden supernormal.

Los portadores del así llamado albinismo ocular autosómico recesivo no manifiestan alteraciones oculares, pero los portadores de albinismo ocular ligado a X de Nettleship-Falls tienen hallazgos oculares diagnósticos aunque generalmente son asintomáticos.

ALBINISMO OCULAR AUTONÓMICO RESCESIVO

Los pacientes con este tipo de albinismo tienen al nacimiento hipopigmentación de la piel

Y conforme crecen presentan mayor pigmentación, las mujeres que padecen este síndrome son afectadas de igual forma que los hombres, los portadores carecen de signos y síntomas con biopsias de piel normales.

OTROS DESORDENES CON ALBINISMO

- Enfermedad de las islas Aland
- Síndrome de Forsius-Eriksson
- Albinismo ocular ligado a X con sordera neurosensorial tardía

- Síndrome de albinismo ocular, pérdida auditiva congénita neurosensorial y lentiginos cutáneos.

También se conoce el OCA mínimamente pigmentado, descrito en 1986 como un nuevo tipo de albinismo¹¹.

FISOPATOLOGÍA DE LA DEFICIENCIA VISUAL EN EL ALBINISMO

DECUSACIÓN ANOMALA DE LAS FIBRAS DEL NERVIO ÓPTICO

En los humanos normales el 45% de los axones originados en la mitad temporal de la retina permanecen sin cruzarse en su paso por el quiasma óptico y se proyectan en el núcleo del cuerpo geniculado ipsilateral. La mayor parte de estas fibras corresponden a los 20° centrales de la retina temporal. En los albinos, la mayoría de estas fibras cruzan en el quiasma^{11,12} y hacen sinapsis en el núcleo del cuerpo geniculado contralateral, dejando solo un 10 a 20 % de fibras sin cruzar. Esto lleva a la representación predominantemente monocular del campo visual central en la corteza occipital. Por lo tanto las respuestas evocadas monoculares llevan a una marcada asimetría en la respuesta de los dos hemisferios. Merrill y su grupo comentan la asimetría en el decusamiento de las fibras a nivel del quiasma¹³. Todos los estudios realizados en humanos y animales con OCA y OA han demostrado evidencia de alteración en la decusación de los tractos ópticos⁴. Esto se puede detectar a través de potenciales visuales evocados y se pueden realizar para confirmar el diagnóstico^{11,12}.

DISPERSIÓN DE LA LUZ

La dispersión de la luz dentro del ojo puede jugar un cierto papel en la alteración fisiopatológica del albinismo¹⁴, pero en muy poca proporción. Los lentes entintados pueden ayudar. Wong y colaboradores reportan el caso de una paciente de 66 años con albinismo (no especifican de que tipo) a la cual se le implanto en ambas bolsas capsulares un lente intraocular para aniridia (diafragma negro)¹⁵.

DAÑO A LA RETINA INDUCIDO POR LA LUZ

Al parecer no juega un papel importante en la afección ocular de los albinos

NISTAGMUS CONGENITO

El nistagmo congénito (inicio en los primeros 3 meses de edad) que se presenta de forma invariable en el albinismo contribuye a la disminución de la agudeza visual y frecuentemente conlleva a diagnósticos erróneos como nistagmo motor congénito y nistagmo secundario a distrofia retiniana¹. Hertle y colaboradores en 2004 afirman que el síndrome de nistagmus infantil es el tipo predominante de nistagmus asociado a albinismo¹⁶. Abadi y Pascal describen que el nistagmo alterante periódico (PAN) es una entidad adquirida pero que en los albinos se ha reportado como congénito, encontrando un 37% de incidencia de PAN en pacientes albinos¹⁷. Finalmente Brodsky afirma que es indistinguible del nistagmus idiopático congénito¹⁸. Los albinos por lo general no adoptan posición compensadora de la mirada, aunque algunos lo hacen. Incluso algunos requieren cirugía de estrabismo, sin esperar mejoría en la agudeza visual, sin embargo Davis y otros reportan la mejoría de por lo menos 2 líneas con la cartilla de Snellen posterior a cirugía para corrección del nistagmus¹⁴. Así mismo Egbert y su grupo reportaron éxito en un paciente con albinismo al someterlo a cirugía para nistagmus¹⁹.

HIPOPLASIA MACULAR

Esta es el mayor factor en la disminución de la agudeza visual de los albinos. Se cree que esta asociado a la ausencia de pigmento en el EPR⁴. Clínicamente una “supuesta” hipoplasia macular ha sido apreciada por mucho tiempo sin embargo los estudios iniciales han sido difíciles de interpretar. Se ha llegado al consenso de que existe ausencia de pigmento en la macula lutea. En los estudios realizados postmortem de pacientes con OCA y OA no se encontró la fovea sin embargo el grosor central de las capas nuclear y ganglionar fueron normales.

Visión Baja²⁰

Visión baja es un termino alternativo para describir una agudeza visual disminuida y un termino legal en Canadá y los Estados Unidos para designar a alguien con visión de 20/70 o menos con su mejor corrección y/o un campo visual de menos de 10° de forma bilateral, se refiere además a una perdida de la visión permanente que no puede ser corregida por medicamentos, lentes o cirugía, causada por un gran espectro de patologías. Es también una subespecialidad de las especialidades de optometría y oftalmología. Se puede definir como visión subnormal ala disminución de agudeza visual o del campo visual resultado de una interrupción en el sistema visual. Baja visión no es sinónimo de ceguera, un persona con visión baja tiene visión útil, aunque esto resulta, con frecuencia, en el impedimento para trabajar, distraerse o en la realización de las actividades diarias.

Según la Dra. Lozano-Pratt “de acuerdo a su capacidad visual y grado de funcionalidad el paciente con visión subnormal es aquel que por alguna causa congénita, patológica o traumática tiene una disminución de la agudeza visual central o del campo visual, que aún con su mejor corrección resulta insuficiente”. Las características de los pacientes con baja visión son diversas y generalmente no presentan un patrón de conducta común, así mismo las necesidades son múltiples y para que un servicio de baja visión pueda considerarse completo debe estar conformado por múltiples especialistas (oftalmólogos, optometristas, rehabilitadores...).

La refracción de un paciente con baja visión se puede complementar con un telescopio y con adiciones mayores para la visión cercana. El incremento en la capacidad visual se relaciona al remanente de agudeza visual, la motivación, la edad de inicio de la patología, la causa, la extensión del daño, el nivel socio cultural, la inteligencia y la capacidad de adaptación del paciente entre otras cosas. Cuando la patología es congénita el paciente con baja visión es más maleable, ya que no tiene hábitos formados que deban de ser moldeados y el problema psicológico es menor ya que no existe una imagen previa de si mismo, tampoco existe una pérdida brusca de la visión; por otro lado puede haber anomalías asociadas que puedan empeorar el cuadro de un paciente con baja visión desde el nacimiento.

El arsenal de medios para corrección en los pacientes con baja visión es amplio e incluye lupas, telescopios, agujeros estenopéicos, la amplificación por proyección, el aumento del campo visual por medio de un minificador el uso de espejos para las emianópsias entre otras.

Síntesis del Proyecto

Se pretende conocer las características de la población de pacientes con albinismo oculocutáneo que acuden al Hospital “Dr. Luis Sánchez Bulnes” y si se han referido al servicio de Baja Visión a los mismos.

Así mismo se pretende conocer si esta referencia es oportuna y adecuada.

Planteamiento del Problema

¿Se están refiriendo de forma adecuada y oportuna los pacientes con albinismo oculocutáneo al servicio de baja visión?

Objetivos e Hipótesis

Objetivos

Objetivos generales.

- Conocer las características de la población de pacientes con albinismo oculocutáneo
- Conocer si los pacientes con albinismo oculocutáneo han sido referidos al servicio de baja visión cuando lo han requerido

Objetivos específicos

- Describir las características de la población de pacientes con albinismo oculocutáneo en el “H. Dr. L. Sánchez Bulnes”.
- Describir el porcentaje de la población de estos pacientes que requiere atención por el servicio de baja visión y la proporción de estos que es referida a dicho servicio.

Hipótesis

Hipótesis Generales

- La población de pacientes con albinismo oculocutáneo en el “H. Dr. L. Sánchez Bulnes” es referida al servicio de baja visión de forma oportuna.
- Los pacientes con albinismo oculocutáneo han sido referidos al servicio de baja visión cuando lo han requerido

Hipótesis específicas

- Los pacientes con albinismo oculocutáneo que acuden al “H. Dr. L. Sánchez Bulnes” tienen entre otras características baja visión.
- El porcentaje de la población de pacientes con albinismo oculocutáneo que requiere atención por el servicio de baja visión es referida a dicho servicio en gran proporción.

Justificación

A fin de saber si se realiza una referencia adecuada y oportuna de los pacientes con visión baja y albinismo oculocutáneo debemos estudiar como se ha realizado dicha referencia hasta el momento.

Así mismo es importante realizar una valoración retrospectiva de las actividades realizadas por el personal de salud para garantizar la adecuada atención de los pacientes con albinismo oculocutáneo

Diseño del estudio

- **Retrospectivo**
- **Transversal**
- **Observacional**
- **Descriptivo**
- **Estudio Transversal**

Metodología

Lugar y duración

Se realizara el estudio en las inmediaciones de la APEC

Fecha inicio 1° de junio de 2006

Fecha de terminación 31 de octubre de 2006

Población

- Unidad de observación

El expediente clínico de los pacientes con albinismo oculocutaneo.

- Universo

Todos los pacientes con albinismo oculocutaneo que acudieron a control al “H. Dr. L. Sánchez Bulnes” desde enero de 2001 a junio de 2006

- Método de muestreo

Se revisan los expedientes de los pacientes con diagnóstico de albinismo oculocutaneo que asistieron a consulta de primera vez o subsecuente en la consulta externa o cualquiera de las especialidades.

Se busca en dichos expedientes las tomas de agudeza visual mas reciente y la presencia de ingreso a baja visión, además de tomar datos generales de la población como edad sexo y otras patologías asociadas.

Criterios de inclusión.

Todos los pacientes con albinismo oculocutáneo que acudieran a consulta en el “H. Dr. L. Sánchez Bulnes” desde enero de 2001 a junio de 2006

Criterios de exclusión

Expedientes incompletos, faltantes o que no correspondan a pacientes con diagnóstico de albinismo oculocutáneo.

VARIABLES EN ESTUDIO

- Variables Principales de desenlace

Capacidad Visual

Nombre de la variable	Independiente o Dependiente	Tipo de variable	Unidad de medición	Instrumento de medición
Edad	Independiente	Dimensional	años	Interrogatorio
Sexo	Independiente	Nominal	M / F	Interrogatorio
CV	Independiente	Intervalo	decimos	Cartilla de Snellen, Márquez, Feinbloom
Consulta en Baja Visión	Dependiente	Nominal	Si / No	Revisión del expediente
Condiciones asociadas	Dependiente	Nominal	Miopía, Nistagmus, estrabismo, etc.	Revisión del expediente

Tamaño de la muestra

99 pacientes

Descripción de las maniobras principales

Se revisaran los expedientes de los pacientes que hayan acudido a consulta a los diferentes servicios en el “H. Dr. Luis Sánchez Bulnes” en busca de las tomas de agudeza visual, ingreso al servicio de baja visión y patologías asociadas

Método

Se reclutaran los expedientes de pacientes que acudieron a consulta al “H. Dr. Luis Sánchez Bulnes” en el periodo comprendido entre enero de 2001 y junio de 2006 que tengan diagnóstico de albinismo oculocutáneo, se buscara en la información de estos expedientes la agudeza visual de los pacientes, el ingreso a baja visión, la referencia al servicio mencionado, las patologías asociadas y las características generales de la población (edad, sexo, etc.)

Recolección y análisis de datos

Se localizaron un total de 99 expedientes, de los cuales 19 no correspondían a pacientes con diagnóstico de albinismo oculocutáneo, de los 80 pacientes con diagnóstico de albinismo oculocutáneo 44 corresponden al sexo femenino y 36 al masculino, esto representa el 55 y 45% respectivamente (tabla 1). La edad promedio fue de 22.6 años (SD 19.23 años) y con un rango que va desde ½ año a 73 años (tabla 2).

En cuanto a la capacidad visual se encontró un rango desde la no percepción de luz (NPL) hasta 10/10, en 2 casos no fue valorable y un caso presentaba NPL bilateral (tabla 3). Se encontraron un total de 58 pacientes que presentaban criterios de baja visión, de los cuales 23 fueron referidos al servicio del mismo nombre y 35 no fueron referidos. También se encontraron 22 pacientes que no contaban con criterios de baja visión de los cuales 8 fueron referidos a baja visión y 14 no fueron referidos. Analizando estos datos pudimos observar que de los pacientes referidos a baja visión un 26% (tabla 4) no requería ser atendido en este servicio y que de los pacientes que no fueron referidos 71% (tabla 5) debieron de haber sido enviados a consulta de baja visión, esto corresponde al 43% de la población total (tabla 6).

No se pudo realizar un estudio en cuanto al promedio de la capacidad visual (CV) de los pacientes con albinismo oculocutáneo ya que en gran proporción la CV los pacientes con baja visión no se mide en forma numérica, comparable con la de los pacientes sin criterios de baja visión y por lo tanto no se pueden realizar más pruebas estadísticas.

Como parte de las características de nuestros pacientes se estudiaron las patologías asociadas que se presentaban, encontrando un total de 153 diagnósticos, con un total de hasta 4 patologías asociadas en un solo paciente. El diagnóstico que acompaña más frecuentemente a nuestros pacientes es el de nistagmus (41%), seguido de las ametropías (23%), el estrabismo (16%) y la hipoplasia macular (6%).

Métodos estandarizados

No aplica

Plan de análisis

Se realiza una revisión de los aspectos clínicos más relevantes de los pacientes con albinismo oculocutáneo, calculando en medida de lo posible el promedio y los porcentajes de dichas características.

Aspectos éticos

No aplica

Organización

Recursos

- Recursos humanos
Los autores de este trabajo
- Recursos materiales
Los expedientes clínicos de los pacientes con albinismo oculocutáneo

Recursos del Hospital

Los antes mencionados

Financiamiento

No requiere

Conclusiones

Los pacientes con albinismo y visión baja no son referidos de forma adecuada y oportuna al servicio de visión baja.

La patología asociada con mayor frecuencia a los pacientes con albinismo es el nistagmus horizontal

Existe la necesidad de medir la agudeza visual en los pacientes con albinismo y baja visión con cartillas especiales, a fin de cuantificar de manera precisa su capacidad visual

Anexo III Formatos de recolección de datos

	Sexo	Edad	CV OD	CV OI	BV	Patología Asociada
634550 Omar Vieyra Gonzalez	M	8	1/10	1/10	Si	Astigmatismo miopico, Nistagmo horizontal
759035 Milleili Tanairy Esquivel Vazquez	F	17	7/10	7/10	No	Miopia alta
759036 Magi Mora Miguel	F	32	1.5/10	CD4mts	Si	Nistagmo horizontal, Hipoplasia macular, hipermetropia
759935 Jazmin Narvaez Matias	F	21				
759938 Denisse Margarita Narvaez Matias	F	20	3/10	3/10	Si	Nistagmo horizontal, miopia moderada y XXT
764638 Abraham Roman Torrentera	M	30	CD 4mts	1.5/10	Si	
765105 Odilon Rojas Mendoza	M	64	10/10	10/10	No	Ametropia pequeña, Papilas Sospechosas
765432 Ingrid Giovanna Cervantes Lastra	F	14	2/10	2/10	No	Nistagmo horizontal, hipermetropia
767015 Ana Laura Hernandez Rodriguez	F	29	1/10	2/10		Nistagmus Horizontal, Miopial alta, atrofia macular
769760 Patricia Flores Nicolas	F	31	3/10	4/10	Si	ET cong, Nistagmo, Miopial alta, hipoplasia macular
777356 Angel Geovani Garcia Antonio	M	6	20/200	20/200	Si	Nistagmo, XT Astig miopico comp
779650 Miguel Angel Perez Perez	M	24	3/10	3/10	Si	Ametropia, hipoplasia macular, nistagmo horizontal
780677 Alexis Rangel Escalante	M	4	NV	NV	Si	Nistagmus
782143 Nadia Paola Mercado Gallegos	F	7m	20/470	20/470	No	Hipoplasia de NO vs AO
785976 Celia Maria Castro Vazquez	F	16	1/10	CD4mts	No	Nistagmus Horizontal, Hipoplasia macular
787006 Miguel Angel Reyes Cosme	M	28	CD 4mts	CD4mts	No	Nistagmus Horizontal
787007 Angelica Reyes Cosme	F	21	2/10	2/10	Si	Nistagmus Horizontal
788830 Mario Miguel Silva Camarena	M	16	1/10	1.5/10	No	Nistagmus, ET
790708 Jose Armando Resendiz Zuñiga	M	8	1.5/10	1.5/10	No	Nistagmus
792089 Amparo Pineda Garcia	F	73	3/10	4/10	No	????
793950 Diana Victoria Rodrigez Teyssier	F	5	20/130	20/180	No	Nistagmus
794423 Emiliano Flores Rumbo	M	3	20/30	20/30	No	Nistagmus Horizontal
800454 Roberto Cruz Ayala	M	49	7/10	8/10	No	Miope alto, pb MNV
801558 Jose Miguel Perez Perez	M	22	2/10	2/10	Si	Nistagmo Horizontal
803151 Nohemi Soriano Mena	F	72	cd 1 mt	3/10	No	Nistagmo Horizontal, ET, cat senil OI, Pseudofaco OD
804707 Leonardo Gonzalez Morales	M	6	CD 4mts	CD4mts	No	Nistagmo
804796 Esther Yañez Barranco	F	51	10/30	10/60	Si	XT sensorial
805651 Cristian Giovanni Vargas Hernandez	M	2	No fija	No fija	No	Nistagmo Horizontal, XT
806323 Frida Regina Juarez Rivera	F	3	20/70	20/66	No	Nistagmo Horizontal, XXT
807276 Teresita Garcia Padres	F	48	6/10	10/10	No	Anisometropia, estafiloma porstrior OD
808717 Rosa Isela Benavidez Doñan	F	9	2.5/10	3/10	Si	Ametropia, Nistagmo sensorial
809291 Leticia Lopez Luna	F	44	CD 4mts	CD 5 mts	No	Ametropia, Nistagmo horizontal

810406	Jose Enrique Lopez Gutierrez	M	68	10/10	10/10 No	Papilas Sospechosas, ametropia
816206	Belem Lobaco Martinez	F	42	MM	CD4 mts No	Catarata total OD
819728	Estaban Antolin Valdez Carmona	M	49	1.5/10	1.5/10 No	Distrofia corneal granular
819903	Veronica Martinez Camacho	F	30	1/10	2/10 No	ET cong, Nistagmo
821313	Silvia Alicia Garcia Valenzuela	F	51	CD 3 mts	CD 3 mts No	Nistagmo horizontal, Miope alto, anisometropia, hipoplasia macular
824540	Jose Alberto Morales Trejo	M	16	1/10	1.5/10 No	Nistagmo horizontal, Blefaritis
827993	Israel Lozada Flores	M	10	cd 4 mts	2/10 No	Nistagmo Horizontal, Astigmatismo mópico
828127	Ana Lilian Calleja Guzman	F	29	2/10	2/10 No	Nistagmo
829050	Rosa Huerta Miranda	F	37	6/10	6/10 No	Ametropia, QTC
835906	Axel Fernando Gonzelez Moran	M	9	1/10	1.5/10 Si	Hipoplasia macular
836436	Maria Guadalupe Merino Huerta	F	25	2/10	2.5/10 Si	Anisometropiam, Nistagmo
836992	Alberta Aguilar Dominguez	F	25	1.5/10	1/10 Si	Miopia, Anisometropia
838202	Laurencio Oropeza Ramirez	M	33	1.5/10	2/10 Si	Nistagmo Horizontal
840134	Jose Antonio Castro Trujillo	M	1	20/540	20/360 No	Nistagmo Horizontal, XXT
840161	Marcos Artemio Sanchez Lopez	M	20	1/10	1/10 No	Nistagmo Horizontal
840598	Ingrid Viridiana Salinas Mejia	F	2	NV	NV No	Nistagmo, Miopia alta
842015	Luis Angel Monter Carmona	M	6	Sigue obj	Sigue obj No	Nistagmo horizontal
842861	Alejandro Suarez Avila	M	7	5/10	5/10 No	Nistagmo horizontal
845498	Rosalia - Masetto	F	56	1/10	1/10 No	Nistagmo horizontal, XXT residual
848782	Ma Gisela Amador Garcia	F	27	1/10	1/10 Si	Nistagmo horizontal, QTC
849083	Nairobi Gonzalez Lopez	F	18	1/10	1/10 Si	Nistagmo horizontal
849730	Margarita Salgado Zaru	F	37	6/10	6/10 No	Nistagmo
850816	Maria Azucena Elox Vega	F	12	1.5/10	2.5/10 Si	Endotropia, Nistagmus
851319	Irlanda Gonzalez Lopez	F	15	2/10	2/10 No	Endotropia, Nistagmus horizontal
854162	Juan Fernando Hernandez Bautista	M	1	20/180	20/180 No	Endotropia, Nistagmus horizontal
860552	Cinthia Marlen Avelino Zuñiga	F	11	1:5/10	1:5/10 No	Ametropia , Nistagmus
866950	Rafael Guzman Esquivel	M	19	1/10	cd 4 mts No	Nistagmo horizontal
867104	Petra Velazco Millan	F	53	2/10	3/10 No	Nistagmo horizontal, DMSRD, Cat senil (pseudofaco AO)
869262	Cuauhtemoc Martinez Gomez	M	22	1:5/10	1/20 Si	Nistagmo horizontal, ametropia
869705	Aldebaran Juda Aguilar Cid	M	8	2/10	3/10 Si	Nistagmo horizontal
870251	Eden Berenice Azbell Martinez	F	6	cd a 4 mts	cd a 4 mts Si	Nistagmo horizontal, Ametropia
870280	Gabriel Dominguez Cerrano	M	67	CD 30 cm	1/10 No	Endotropia, Nistagmus horizontal, Sx en V, Catarata senil
870502	Alberto Sergio Portada Cortes	M	6	cd 4 mts	cd 4 mts Si	Nistagmo horizontal, Ametropia
870718	Emmanuel Nava Serrato	M	6	4/10	1/10 No	Endotropia acomodativa, Sordera Nsens prof
871269	Abraham Soto Jaimes	M	7	1.5/10	2.5/10 Si	Nistagmus Horizontal, hipolasia de NO, CEPR en mácula
871504	Diego Nava Serrato	M	13	6/10	6/10 No	Ametropia
871687	Odilia Campos Garcia	F	37	1.5/10	1.5/10 No	Nistagmus Horizontal, Hipoplasia macular, XXT

871943	Jesus Alberto Vazquez Nicolas	M	9	1.5/10	1.5/10	Si	Nistagmo horizontal
874447	Guadalupe de Rocio Lopez Solorzano	F	48	NPL	7/10	No	Lacker cracks, atrofia de retina;pseudofaca oi único
874980	Lucero Morales Sanchez	F	5	2/10	2/10	Si	Nistagmo horizontal
875224	Claudia Sierra Menchaca	F	31	CD3mts	CD3mts	Si	Endotropia, Nistagmus horizontal,miopia alta
875290	Amairani Lucia Bustamante Olvera	F	1	Sigue obj	Sigue obj	Si	Nistagmo horizontal
879042	Guadalupe Castro Trujillo	F	6	2/10	1.5/10	Si	Ametropia , Nistagmus
880483	Alexis Avilez Melendez	M	3	Sigue obj	Sigue obj	No	Endotropia, Nistagmus horizontal
880559	Kevin Rodrigez Martinez	M	1	Sigue obj	Sigue obj	No	Endotropia, Nistagmus horizontal
881728	Blanca Estela Sanchez Sanchez	F	12	1.5/10	1.5/10	Si	Endotropia, Nistagmus horizontal
883472	Liliana Berenice Rios Gutierrez	F	27	1.5/10	1.5/10	No	XT, Nistagmus Horizontal
885691	Mariel Estefania Perez Alarcon	F	9	cd 4 mts	cd 4 mts	No	Endotropia, Nistagmus horizontal;ametropia

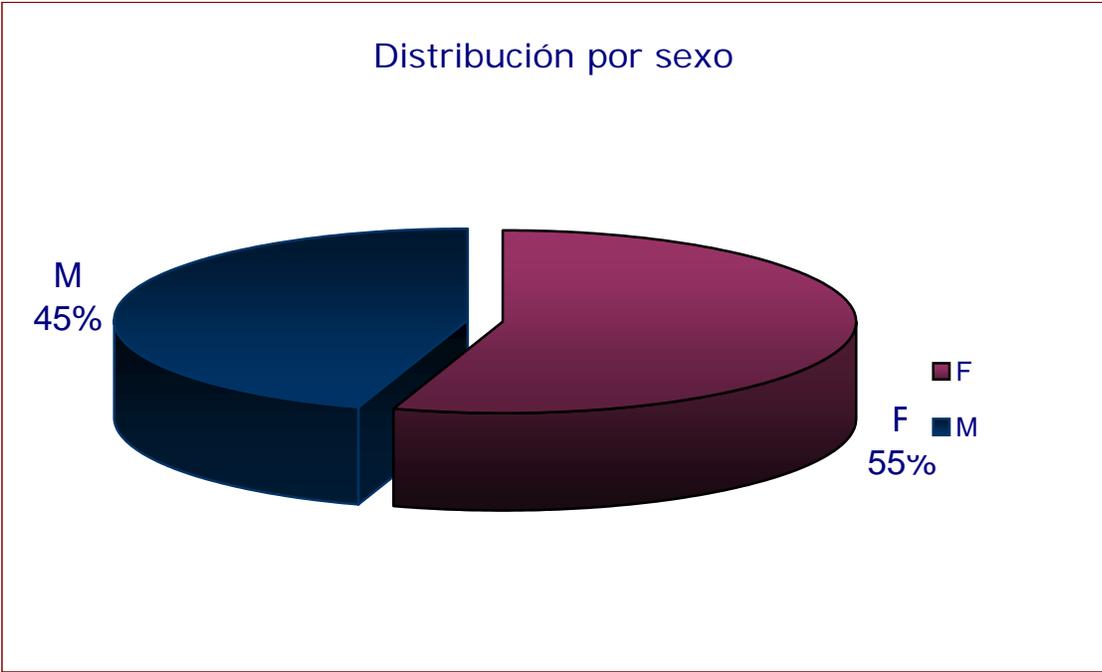


Tabla 1

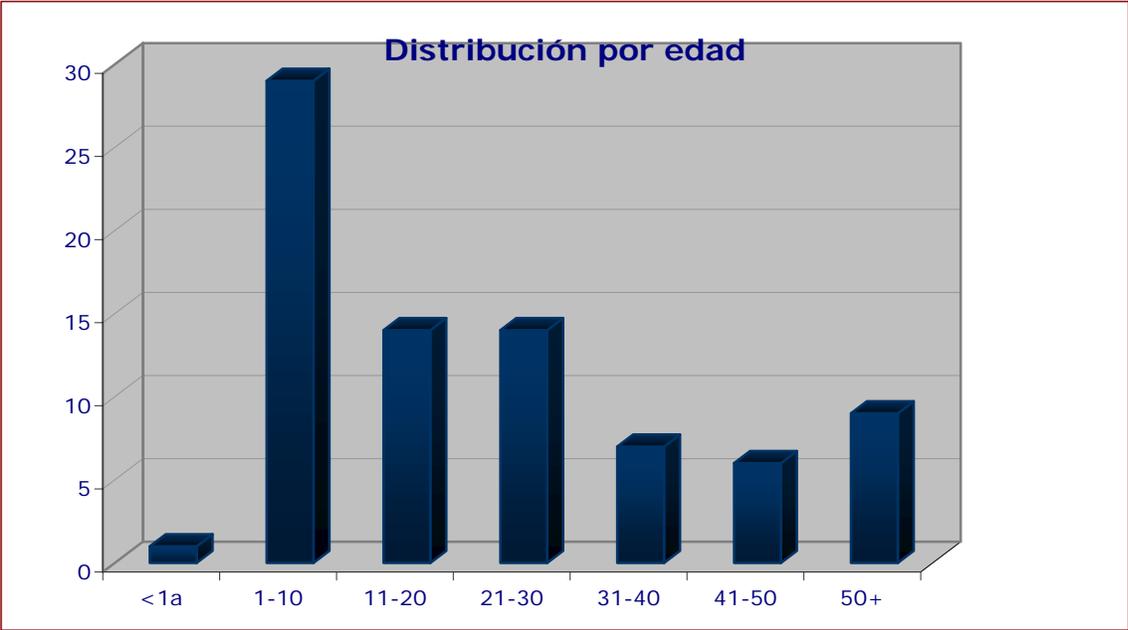


Tabla 2

Agudeza visual en el mejor ojo

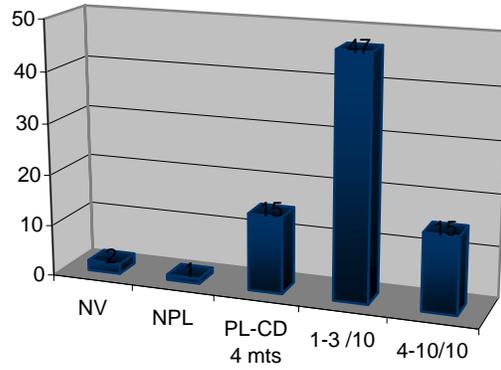


Tabla 3

Visión baja en pacientes referidos y no referidos

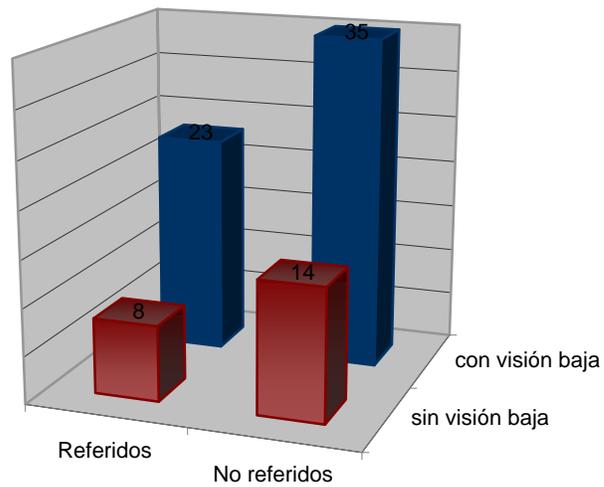


Tabla 4

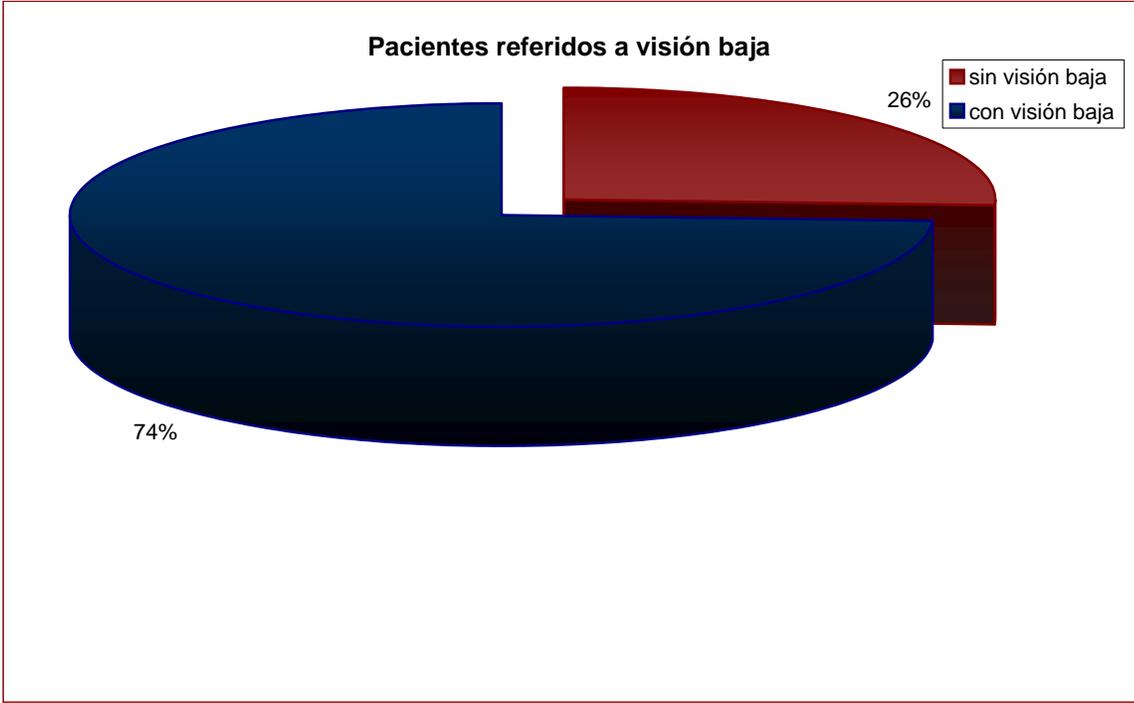


Tabla 5

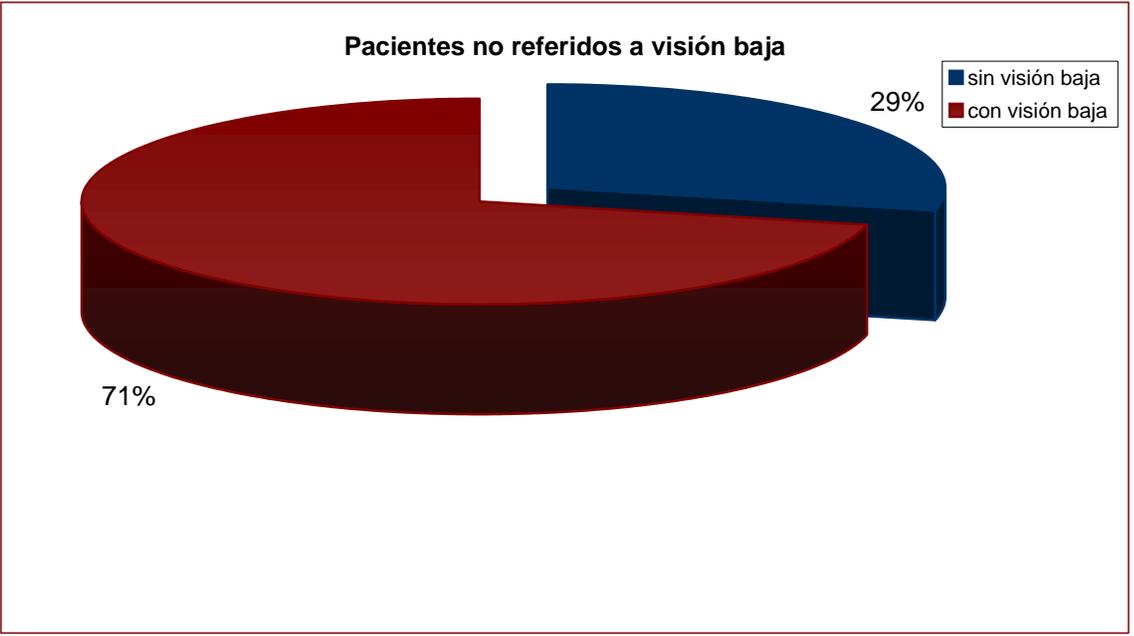


Tabla 6

Referencia en pacientes con y sin baja visión

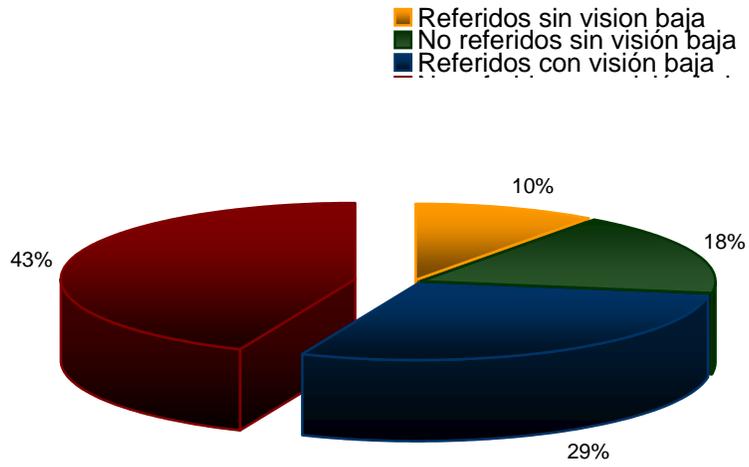


Tabla 7

Patologías asociadas

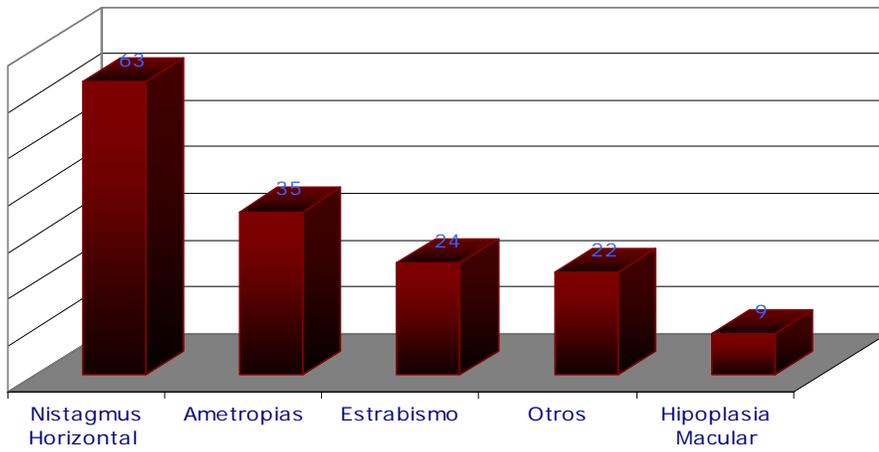


Tabla 8

Referencias bibliográficas

- ^{1.} Biswas S., Lloyd IC., Oculocutaneous albinism. Arch Dis Child 1999;80:565-569.
- ^{2.} Muomita Ch., Arijit M., Shamba Ch., Madhusudan D., Swapan S., Kunal R. Higher prevalence of OCA1 in an ethnic group of Eastern India is due to a founder mutation in the tyrosinase gene. Molecular Vision 2005; 11:531-534.
- ^{3.} Periasami S., Asim K S., Alisdair R Ph., Mary A R., Govindappa N., Perumalsamy N. Genetic analysis of oculocutaneous albinism type 1 (OCA1) in Indian families: two novel mutations in the TYR gen. Molecular Vision 2004; 10:1005-1010.
- ^{4.} King RA. et al. MC1R mutations modify the classic phenotype of oculocutaneous albinism type 2 (OCA2). Am. J. Hum Genet. 2003;73:638-645.
- ^{5.} Duane's Clinical Ophthalmology [Monografía en CD-ROM]
- ^{6.} Harasymowycz P., Boucher M., Coriveau Ch., Gauthier D., Allaire G. Choroidal amelanotic melanoma in a patient with oculocutaneous albinism. Can J Ophthalmol 2005; 40: 754-758.
- ^{7.} Akeo K et al. Histology of fetal eyes with oculocutaneous Albinism. Arch Ophthalmol 1996;114:613-616.
- ^{8.} Kheterpal S., Shields J., Shiels C., De Potter P., Ehya H., Eng K. Choroidal Melanoma in an African-American Albino. Am J Ophthalmol 1996;122:901-903.
- ^{9.} Summers CG., Oetting WS., King RA., Diagnosis of oculocutaneous albinism with molecular analysis. Am J Ophthalmol 1996;121(6):724-726.
- ^{10.} Ziakas NG, Jogiya A y Michaelides M. A case of familial trichomegaly in association with oculocutaneous albinism type 1. Eye 2004;18:863-864.
- ^{11.} Summers CG., King RA. Ophthalmic Features of minimal Pigment Oculocutaneous Albinism. Ophthalmology 1994; 101:906-914.
- ^{12.} Morland AB., Hoffmann MB., Neveu M., Holder GE. Abnormal visual projection in human albino studied with functional magnetic resonance imaging and visual evoked potentials. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2002;72:523-526.
- ^{13.} Merrill KS., Lavoie JD., King RA., Summers CG. Positive angle Kappa in albinism. Journal of AAPOS 2004;8:237-239.
- ^{14.} Davis PL., Baker RS., Piccione RJ. Large recession nystagmus surgery in albinos: Effect on acuity. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 1997;34:279-285.
- ^{15.} Wong V., Lam Ph., Lai T., Lam D. Black diaphragm aniridia intraocular lens for aniridia and albinism. Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol 2005; 243: 501-504.

-
- ^{16.} Hertle RW., Anninger W., Yang Dongsheng., Shatnawi R y Hill V. Effects of extraocular muscle surgery on 15 patients with oculo-cutaneous albinism (OCA) and infantile nystagmus syndrome. *Am J Ophthalmol* 2004;138:9778-987.
- ^{17.} Abadi RV., Pascal E. Periodic alternating nystagmus in humans with albinism. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1994;35:4080-4086.
- ^{18.} Brodsky MC., Fray KJ. Positive angle Kappa: a sign of albinism in patients with congenital nystagmus. *Am J Ophthalmol* 2004;137:625-629.
- ^{19.} Egbert JE., Anderson JH., Summers CG. Increased duration of low retinal slip velocities following retroequatorial placement of horizontal recti. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1995;32:359-363.
- ^{20.} Lozano-Pratt A., Popper M. El enfermo con déficit visual o visión subnormal y su rehabilitación. *Arch APEC* 1983; 2(11):139-146