



GRADO EN ÓPTICA Y OPTOMETRÍA

TRABAJO FINAL DE GRADO

**REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA DE LOS DÉFICITS VISUALES EN EL
ALBINISMO**

NIEVES LÓPEZ ALCÁNTARA

Director

MARC ARGILES SANS
Departamento de Óptica y Optometría

Fecha de lectura
Junio 2022



GRADO EN ÓPTICA Y OPTOMETRÍA

La Sra. Nieves López Alcántara como tutora del trabajo y el Sr. Marc Argilés Sans como director del trabajo

CERTIFICAN

Que la Sra. Nieves López Alcántara ha realizado bajo su supervisión el trabajo “**revisión bibliográfica de los déficits visuales en el albinismo**” recogido en esta memoria para optar al título de grado en Óptica y Optometría.

Y para que conste, firmamos este certificado.

Director del trabajo

Terrassa, 15 de junio de 2022



GRADO EN ÓPTICA Y OPTOMETRÍA

REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA DE LOS DÉFICITS VISUALES EN EL ALBINISMO

RESUMEN

El albinismo es una condición hereditaria en la cual el organismo es incapaz de sintetizar melanina. Este trastorno afecta a una de cada 17.000 personas. Los problemas visuales en el albinismo están muy presentes, como la fotofobia, el nistagmo y la baja agudeza visual entre otros. Existen varias soluciones ópticas para la compensación de estos déficits visuales en el albinismo, como los filtros de absorción selectiva, la corrección óptica y las lentes de contacto. Por otra parte, entre las ayudas no ópticas podemos situar las operaciones quirúrgicas para tratar problemas derivados del albinismo, como el nistagmo o el estrabismo. La correcta situación optométrica y oftalmológica parece ser importante para este tipo de condición genética.

En el presente trabajo, se ha analizado desde un punto de vista bibliográfico la afectación del albinismo en la visión. Para realizarlo se buscaron estudios y artículos realizados desde el año 1981 hasta el 2021 mediante las bases de datos de PubMed con la búsqueda Booleana "Ocular Albinism", "Visual Albinism" y "Albinism", encontrando un total de 100 artículos, entre los cuales se hizo una selección para realizar el presente estudio.

Como conclusión, el albinismo tiene una afectación directa en el desarrollo ocular, alterando el sistema visual desde el nacimiento. El presente trabajo, constata que la optometría es necesaria y fundamental para los albinos desde los primeros meses de vida y se deberían llevar a cabo más investigaciones al respecto. Profundizando en las diferentes ayudas ópticas y no ópticas que existen actualmente, y de la relación entre un sistema ocular mal desarrollado con los déficits visuales que se experimentan a posteriori a lo largo de la vida de estos pacientes.



GRADO EN ÓPTICA Y OPTOMETRÍA

REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA DELS DÈFICITS VISUALS EN L'ALBINISME

RESUM

L'albinisme és una condició hereditària en la qual l'organisme es incapaç de sintetitzar melanina. Aquest trastorn afecta a una de cada 17.000 persones. Els problemes visuals en l'albinisme estan molt presents, com ara la ftofòbia, el nistagmes i la baixa agudes visual entre altres. Existeixen varies solucions òptiques per la compensació d'aquests dèficits visuals en l'albinisme, com ara els filtres d'absorció selectiva, la correcció òptica i les lents de contacte. Per altra banda, entre les ajudes no òptiques podem situar les operacions quirúrgiques per tractar problemes derivats de l'albinisme, com el nistagmes o l'estrabisme. La correcta actuació optomètrica i oftalmològica sembla ser molt important per aquest tipus de condició genètica.

En el present treball, s'ha analitzat des d'un punt de vista bibliogràfic l'afectació de l'albinisme en la visió. Per realitzar-ho es van buscar estudis i articles realitzats des de l'any 1981 fins 2021 mitjançant les bases de dades de PubMed amb la cerca Booleana "Ocular Albinism", "Visual Albinism" i "Albinism", trobant-se un total de 100 articles, entre els quals es va fer una selecció per realitzar el present estudi.

Com a conclusió, l'albinisme té una afectació directa en el desenvolupament ocular, alterant el sistema visual des del naixement. El present treball, constata que la optometria es necessària i fonamental per els albins des dels primers mesos de vida, i que s'hauria de portar a terme més investigacions al respecte. Aprofundint sobre les diferents ajudes òptiques i no òptiques que existeixen actualment, i de la relació entre un sistema ocular mal desenvolupat amb els dèficits visuals que s'experimenten a posteriori al llarg de la vida d'aquests pacients.



GRADO EN ÓPTICA Y OPTOMETRÍA

VISUAL DEFICITS IN ALBINISM: A NARRATIVE REVIEW

ABSTRACT

Albinism is an hereditary condition in which the body is unable to synthesize melanin. This disorder affects one in 17,000 people. Visual problems in albinism are very common, such as glare, nystagmus and low visual acuity among others. However, there are several optical solutions in order to compensate these visual deficits in albinism, such as selective absorbent filters, optical correction and contact lenses. On the other hand, among non-optical aids we can find surgical operations in order to treat problems coming from albinism, such as nystagmus or strabismus. The correct optometrically and ophthalmological situation seems to be important for this type of genetical condition.

In this final degree project, it has been analyzed how albinism can affect vision from a bibliographical point of view. Looking forward to this main concept, studies and articles published from 1981 to 2021 have been searched through the PubMed databases with the Boolean search "Ocular Albinism", "Visual Albinism" and "Albinism", obtaining a total of 100 articles, among which a selection was made to carry out the present study.

In conclusion, albinism has a direct effect on ocular development, which is able to modify the visual system since birth. The present study confirms that optometry is necessary and fundamental for albinos and more research should be done in a more deeply focus. Different optical and non-optical aids that currently exist are shown, and finally we will focus on the relationship between a poorly developed ocular system and the visual deficits during the lifetime of personal experiences from patients.

ÍNDICE

INTRODUCCION	6
DEFINICIÓ	6
CAUSAS GENÉTICAS	7
PREVALENCIA Y EPIDEMIOLOGÍA	8
DESARROLLO OCULAR	8
RETINA	8
VÍA QUIASMÁTICA	9
CORTEZA CEREBRAL	9
AGUDEZA VISUAL	10
ESTADO REFRACTIVO	10
SISTEMA ACOMODATIVO	11
VISIÓN BINOCULAR	12
NISTAGMO	13
SISTEMA SENSORIAL	13
TRATAMIENTOS ÓPTICOS	14
CORRECCIÓN ÓPTICA	14
LENSES DE CONTACTO	14
TELESCOPIOS	14
LUPAS	14
FILTROS DE ABSORCIÓN	15
TRATAMIENTOS NO ÓPTICOS	15
CORRECCIÓN QUIRÚRGICA	15
FÁRMACOS	15
CONCLUSIONES	16
BIBLIOGRAFIA	17

INTRODUCCION

Sabemos que la melanina es un pigmento de gran importancia para el desarrollo ocular, pues estructuras como el epitelio pigmentario de la retina o el mismo iris deben estar correctamente pigmentados para que hagan su función. Sin embargo, existen personas que carecen de pigmentación, a estas se les atribuye el término “albino”, una palabra proveniente del latín “*albus*” siendo su significado “blanco”.

El siguiente trabajo surge a través de mi curiosidad por comprender cómo afecta la melanina en el desarrollo visual, si bien sabemos su afectación a nivel dermatológico, considero que los efectos a nivel oculares y visuales son importantes y merecen más reconocimiento.

Así pues, el presente trabajo pretende hacer una revisión bibliográfica, sobre estudios y artículos realizados por distintos autores, sobre alteraciones visuales y oculares en pacientes albinos. El objetivo principal es dar a conocer su desarrollo visual, ligado a sus déficits visuales, y las ayudas visuales para estas personas.

Para realizar el trabajo se buscaron artículos desde el 1981 hasta el 2021 en las bases de datos de PubMed a través de la búsqueda Booleana “Ocular Albinism”, “Visual Albinism”, “Albinism”, encontrándose una cantidad de 100 artículos. Posteriormente se hizo una selección de éstos para realizar el presente trabajo bibliográfico.

El trabajo ha sido distribuido de manera que primero se pretende dar una visión generalizada sobre que es el albinismo y como es la anatomía ocular de estas personas, posteriormente se aborda sobre el sistema visual de estos donde trataremos su agudeza visual, el sistema binocular, y el acomodativo, entre otros. Finalmente se realiza un repaso de las distintas ayudas que existen actualmente para ayudar a este grupo de la población a obtener una mejor calidad visual.

DEFINICIÓN

El albinismo es un trastorno hereditario en el cual se ve afectada la biosíntesis de melanina, causando una falta total o parcial de melanina en la piel, el pelo y los ojos (1). A nivel mundial la incidencia es de 1 entre 17.000 aproximadamente (1,2). Por tanto se trata de una condición bastante rara en la que los dos padres deben ser portadores del gen para dar lugar a que dicha condición se exprese. Existiendo como tal dos categorías, aunque ambas muestran un fenotipo bastante similar, el OCA (albinismo oculocutáneo), y el albinismo ocular (OA). El OCA puede ser autosómico recesivo o recesivo ligado al cromosoma X (3,4) y está asociado a siete genes, en este caso los efectos se producen en los ojos y en la piel. Por otro lado, el albinismo ocular (OA) es un tipo de albinismo el cual se asocia a un solo gen ligado al cromosoma X, donde la afectación es principalmente ocular, aunque el pelo y la piel pueden verse afectados en menor grado (5).

La melanina actúa como protector solar para nuestra piel, sin embargo, las estructuras oculares también dependen en gran medida de este pigmento desde que comienzan a desarrollarse en el útero. Se sabe que este pigmento contribuye a la formación de la retina, a sus células ganglionares y a la proyección y organización de las fibras retino-fugales. [\(5,6,7\)](#). Visualmente podemos detectar el albinismo por ciertos hallazgos cutáneos como la piel pálida o el iris descolorido. Sin embargo, este trastorno hereditario va asociado a ciertas anomalías visuales debido a un incorrecto desarrollo del ojo y sus vías visuales, produciendo así grandes errores refractivos, falta de binocularidad y mal control de la acomodación [\(2,8,9\)](#).

Por tanto, para determinar un buen diagnóstico requerimos de un examen oftalmológico completo para precisar la condición de albinismo, tales características como la hipoplasia foveal, agudeza visual reducida, nistagmo, translucidez del iris o un patrón de decusación anormal en el quiasma óptico, pueden indicar que estamos tratando con un paciente albino.

CAUSAS GENÉTICAS

El albinismo tiene una causa puramente genética. Se ha identificado la localización cromosómica para veinte formas de albinismo humano en doce cromosomas diferentes: Albinismo oculocutáneo (OCA1-7), Albinismo ocular (OA1), Síndrome de Hermansky Pudlak (HPS1-9), Síndrome de Chediak Higashi (CHS) y Síndrome de Griscelli (GS) [\(8\)](#).

El OCA está asociado a 7 genes, y comprende 8 subtipos clínicos en función del gen afectado, siendo el OCA1 la forma más común y grave ya que supone la falta total de melanina a lo largo de la vida. Los cuatro tipos principales de OCA (OCA1-4) se heredan como trastornos autosómicos recesivos, lo que significa que un niño afectado, debe tener a sus dos padres como portadores del gen [\(1,10\)](#). Por otra parte, los casos de OCA5-7, provienen de mutaciones extrañas, dándose como tal en casos muy aislados.

Los genes afectados en el OCA son el TYR, OCA2, TYRP1, y SLC45A2 [\(11\)](#). Recientemente se han descubierto los genes SLC24A5 y C10orf, los cuales se han asociado con el OCA6 y OCA7. Además hay estudios que relacionan una parte del cromosoma 4q24 con el OCA5 [\(11,12,13\)](#). Actualmente se ha descubierto un gen denominado DCT, el cual conforma un nuevo tipo de albinismo, al que podemos denominar OCA8 [\(14\)](#).

Por otro lado el OA está ligado al cromosoma X y asociado únicamente a mutaciones de un solo gen, el cual está acoplado a la proteína GPR143 [\(5,15,16\)](#). Aun con todos los estudios y el trabajo de investigación actual, siguen habiendo casos de albinismo con afectación molecular sin identificar [\(11,12\)](#). Debemos tener presente que los signos del síndrome están determinados por el fenotipo de albinismo, por ejemplo en el caso del estrabismo la prevalencia según estudios se sitúa en 53%, aunque en el caso de OCA1 la prevalencia es casi del 100% [\(17\)](#).

PREVALENCIA Y EPIDEMIOLOGÍA

El albinismo puede afectar a personas de todos los orígenes étnicos, siendo su prevalencia muy variada en todo el mundo. La clasificación actual de las formas de albinismo se basa en el locus genético. En este trabajo nos centraremos concretamente en el albinismo OCA y el OA. En el caso de la OCA la ocurrencia se estima en 1:17.000 a 1:20.000, siendo la mutación OCA2 la más común a nivel mundial [\(2,17\)](#).

Si nos adentramos en los diferentes subtipos obtenemos una prevalencia de 1:40.000 casos en todo el mundo en OCA1, siendo más común en China y América, donde representan el 70% de los casos [\(2,17\)](#). En OCA2 (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 [\(2,17\)](#). En OCA3 la prevalencia es de 1:8.500, dándose principalmente en el sur de Francia [\(2,17\)](#). En OCA4 la prevalencia es de 1:100.000, representando el 24% de la OCA japonesa y el 5-8% la alemana [\(2,17\)](#). En el caso de la OA, la prevalencia es de 1:60.000 hombres [\(5,15,18\)](#) y 1:150.000 mujeres.

DESARROLLO OCULAR

En el albinismo el número de melanocitos en la piel se conservan, pero estos son defectuosos y no pueden sintetizar o distribuir la melanina. Los melanocitos provenientes del ectodermo de la cresta neural migran hacia la piel, el pelo, los ojos y el oído interno durante el desarrollo embrionario, representando estos alrededor del 5-10% de la capa basal epidérmica [\(2\)](#). La melanina es un pigmento que tiene como principal función protegernos contra los rayos UV, pero también tiene funciones fundamentales tanto en el desarrollo embrionario de las estructuras oculares como en las vías ocular-neurales.

Actuando como en la formación de la fovea, los nervios y tractos ópticos y la corteza visual, la ausencia de melanina, conducirá a la malformación de las estructuras oculares y anexadas a esta, y un conjunto de problemas irreversibles intraoculares (refractivos) y extraoculares (oculomotores). Externamente, además, se caracterizan por tener una pigmentación reducida del iris, el cual será de un color variable, de rosa a azul claro generalmente, esto da lugar a lo que se conoce como transiluminación del iris. Además, al no tener esta protección ocular, los albinos experimentan una gran fotofobia (sensibilidad a la luz).

RETINA

El desarrollo de la fovea en humanos abarca desde la 24 semana de gestación hasta los 45 meses postparto [\(19,20\)](#). Después de la maduración, la retina nasal se proyecta en el hemisferio contralateral, y la retina temporal se proyecta ipsi-lateralmente [\(20\)](#). En el caso de albinismo se conduce a una inmadurez del desarrollo ocular, derivando en una fovea subdesarrollada, dando lugar a la hipoplasia foveal [\(2,20,21,22,23\)](#). Mediante la técnica OCT (tomografía de coherencia óptica), es posible visualizar diversos grados de HF (hipoplasia foveal) que muestran diferentes etapas del desarrollo foveal [\(20,21,24\)](#).

Los estudios señalan la existencia de una anomalía en la proyección de los axones de las células ganglionares, con el cambio de distribución en la retina, provocando un desplazamiento del grosor, de temporal a central.

Esto es de suma importancia ya que después de la maduración, las retinas nasales y temporales se proyectan ipsi-lateralmente en los hemisferios cerebrales [\(20\)](#). Además los estudios muestran un mayor grosor macular, y una inexistencia del pozo foveal debido al mismo desplazamiento de las células ganglionares retinianas [\(8,20\)](#).

Por otra parte, otros estudios señalan una disminución de fotorreceptores y RGC en el área macular [\(2,8\)](#). Los fotorreceptores retinianos y el epitelio pigmentario de la retina están severamente relacionados y la interacción normal entre estos dará lugar a una correcta función visual [\(9,25\)](#). Durante el desarrollo foveal, los conos adquieren una forma cuboidal más alargada y delgada, lo cual permite que haya una mayor densidad de conos en el área de la fovea [\(9,26\)](#). En el albinismo, esta especialización está alterada, lo que lleva a una menor densidad de fotorreceptores [\(9\)](#).

Si nos fijamos en el fondo de ojo, otra característica del albinismo es la intrusión vascular central, existiendo intrusión de vasos y capilares en el área foveal, mientras que las retinas pigmentadas esta zona es avascular [\(8\)](#). Además los estudios sugieren que el disco óptico en albinos es más pequeño, sin copas, con entrada temporal y *situs inversus* de los vasos [\(17\)](#). Finalmente, podemos decir que la retina neural y el epitelio pigmentario de la retina (EPR) tienen una íntima relación embrionaria hasta que pueden diferenciarse entre sí [\(8,27\)](#). Todo apunta a que existe una interacción entre la melanina en el EPR y el desarrollo de la fovea, el suministro de sangre a la retina y la guía del axón ganglionar [\(8\)](#).

VÍA QUIASMÁTICA

Durante el desarrollo embrionario la melanina contribuye a la maduración de las fibras del nervio óptico [\(2\)](#). En las retinas pigmentadas las células ganglionares (RGC) del lado nasal de la fovea se cruzan en el quiasma óptico, mientras que las originadas en el temporal no se cruzan en el quiasma [\(8\)](#). Esto contribuye a una correcta visión binocular.

Sin embargo, en las retinas albinas, hay un exceso de fibras que cruzan el quiasma óptico, pues las células ganglionares originadas en el lado nasal de la fovea y hasta las originadas 15 grados hacia el temporal cruzan el quiasma [\(8,28\)](#). Aumentando indebidamente la proyección de axones en el hemisferio contralateral [\(2,28\)](#). Se ha asociado la hipopigmentación a la causa del desvío de las fibras retinianas temporales [\(9,29\)](#), mientras que el grado del desvío está vinculado al grado de hipopigmentación [\(9,23\)](#). Cabe recalcar que el quiasma óptico juega un papel fundamental en la binocularidad humana. En el albinismo, estas alteraciones en las proyecciones de las RGC darán lugar a una binocularidad defectuosa, produciendo consecuentemente estrabismo infantil, una visión estereoscópica reducida y un potencial evocado visual alterado [\(30\)](#).

CORTEZA CEREBRAL

En la corteza visual, la organización retinotópica ejerce un papel crucial en el cerebro para codificar la información visual-espacial. En una persona "sana", los hemicampos derecho e izquierdo están bien representados en la corteza visual, en los albinos debido a la decusación anormal de las RGC, existe una superposición de hemicampos opuestos en cada hemisferio de la corteza visual occipital [\(31,32\)](#).

El cruce anormal de las fibras quiasmáticas y post-quiasmáticas conducirán a cambios en las laminadas geniculadas laterales, función anormal de las células visuales binoculares de la corteza y correspondencia retiniana anómala [\(33\)](#). Este cruce anormal de fibras puede evidenciarse mediante potenciales evocados visuales [\(17,28,34\)](#).

Varios estudios han demostrado que la resonancia magnética puede detectar alteraciones en las áreas corticales visuales en el albinismo [\(35\)](#). Las investigaciones, subrayan que la estructura de la corteza visual en el albinismo parece estar más afectada por la hipoplasia foveal que por el desvío de los nervios ópticos [\(8,36,37\)](#). Usando la técnica mediante morfología basada en voxel, se encontró que en personas albinas había un aumento del grosor cortical en el área occipital [\(8,35,36\)](#), mientras que se reducía la fisura calcarina [\(35\)](#) y la girificación [\(8\)](#). Este grosor cortical posteriormente se correlacionaron negativamente con la agudeza visual [\(35\)](#).

AGUDEZA VISUAL

La agudeza visual (AV) en albinismo por lo general es reducida, pudiendo encontrar valores entre 20/60 a 20/400 aproximadamente. Esta AV generalmente mejora en el adulto, en consecuencia a la maduración fisiológica, y la disminución del nistagmo [\(2,8,36,38\)](#). Se ha observado que la sensibilidad al contraste también se ve afectada [\(39\)](#). La AV varía en función del grado y el tipo de albinismo: En OCA1, la AV ronda desde los 20/100 a 20/400. En OCA2, la AV se sitúa entre 20/25 a 20/200, siendo generalmente de 20/60 a 20/100. En OCA3, no hay afectación significativa en la AV. En OCA4, la AV varía de 20/30 a 20/400, aunque generalmente suele estar entre 20/100 a 20/200. En OA1, la AV oscila entre 20/100 a 20/200 [\(2\)](#).

Además, el albinismo está asociado a nistagmo y errores de refracción con lo cual, la posición de la cabeza y la prescripción de gafas pueden variar la AV. El grado de hipoplasia foveal se ha correlacionado con la AV [\(40,41,42\)](#). Sin embargo, según estudios la falta de excavación foveal no es la causa de la reducción de la AV en el albinismo, los estudios atribuyen esta baja visión a una mezcla de defectos sensoriales y trastornos motores debido a la fisiopatología en el albinismo [\(3\)](#). En los albinos, aun con la mejor corrección la agudeza visual no suele alcanzar el 100% [\(38,43\)](#). En un estudio realizado [\(21\)](#), la mejor AV con corrección se asoció con una zona avascular foveal preservada, y melanina en la zona macular, en este estudio las AV variaron de 20/20 a 20/80 binocularmente. Según los hallazgos clínicos reportados, los pacientes albinos que tienen un cierto desarrollo foveal tienen una mejor AV respecto aquellos con la fovea sin desarrollar, siendo consistente con otros hallazgos anteriores [\(24\)](#). La corrección durante la infancia da lugar a una mejor AV en adultos albinos [\(21\)](#).

ESTADO REFRACTIVO

Los errores refractivos son generalmente mayores en el albinismo debido a un proceso de emetropización deteriorado [\(9,41\)](#) a causa de los déficits de las estructuras oculares, aunque como hemos dicho anteriormente la fovea no parece ser la causa principal en el proceso de emetropización [\(9,44\)](#). Los estudios señalan un cambio hacia la hipermetropía [\(41,45\)](#). Un astigmatismo elevado a favor de la regla se ve a menudo en el albinismo [\(45\)](#). Esta

característica se ha atribuido a las oscilaciones por el nistagmo, y en cómo estas repercuten en la córnea (9,45). Según Wildsoet (45) el rango de error refractivo en pacientes con OCA es de -10.50 a +9.13 D, en otro estudio (46) el rango fue de -11.00 a +7.00D. Mientras que el rango astigmático se sitúa sobre -6.00 a -1.25D (46).

En un estudio realizado (47), se determinó que en el grupo albino el astigmatismo y la hipermetropía fueron los errores refractivos más comunes, 100% y 62% respectivamente (Figura 1). Los albinos eran astigmatismos altos con la regla ($\geq 1,25$ D). Los errores refractivos extremos (miopía de > -11.00 D o hipermetropía de $> + 10.00$ D) son poco comunes (47). Aunque otros estudios, señalan que el astigmatismo miope es el más común (48).

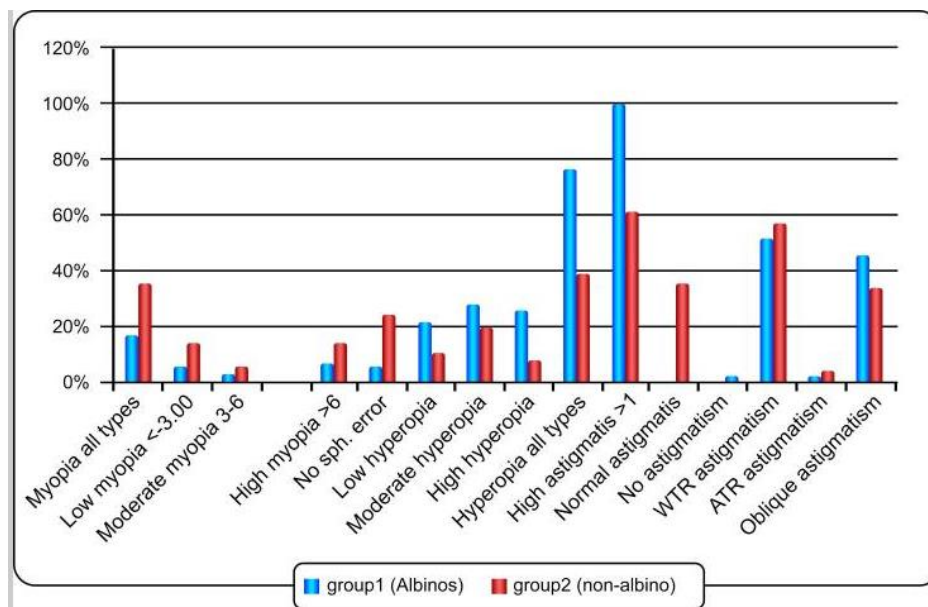


Figura 1. Comparación de errores refractivos en un grupo albino vs no albino. Extraído del artículo 47.

SISTEMA ACOMODATIVO

Generalmente los niños albinos, tienen una función visual reducida por lo que prefieren sostener objetos a una distancia más cercana, ya que puede ser que su nistagmo se reduzca o se bloquee en convergencia (49), lo que mejora la agudeza visual (9). El propósito de prescribir la adición óptica cercana es compensar el aumento de la demanda acomodativa cuando se sostiene un objeto más cerca de los ojos (9). Como regla general cada +1.00D de una lente produce aproximadamente un 1% de aumento en la retina (50). En general, las gafas para visión cercana se prescriben comúnmente a jóvenes albinos, y se toleran por lo general bien. En un estudio realizado en 22 niños de 13.5 edad de media, se sometieron a una medición objetiva de la acomodación, en respuesta al desenfoque de diferentes lentes negativas (lentes de -1, -2, -3D) y una tarea prolongada de visión cercana (a 20 cm) durante 5 minutos. Los albinos mostraron menos acomodación a menos desenfoque de la lente y durante la visión cercana sostenida respecto al grupo de referencia. Además, se correlacionó una mayor agudeza visual con una mejor respuesta acomodativa. También se determinó que los niños que ya usaban gafas de lectura tenían una menor respuesta acomodativa (9).

Los estudios también revelan que hay una mejor velocidad, precisión y comodidad de lectura con la ayuda de la adición cercana en jóvenes albinos. Por este motivo los niños se benefician de una adición cercana, debido a su propia distancia de lectura habitual cercana sumado a una acomodación deficiente [\(9\)](#).

VISIÓN BINOCULAR

Como hemos dicho anteriormente, en cuanto a la binocularidad, el grado de pigmentación se correlaciona negativamente con la gravedad de anomalías visuales [\(8\)](#). Las conexiones en el quiasma óptico, como también en el cuerpo caloso y el tronco encefálico, son fundamentales para que exista una correcta binocularidad [\(8,51\)](#), cabe recalcar que aunque el desarrollo anormal de la vía visual es causante de la falta de estereopsis y fusión en los albinos, algunos pueden llegar a tener una visión binocular normal [\(33\)](#).

El hecho de que haya una desviación en los nervios ópticos da como resultado estrabismo y una disminución en la visión estereoscópica [\(1\)](#). La desviación vertical disociada (DVD) y el nistagmo latente (LN), también están presentes en el albinismo, sugiriendo un origen disociativo común [\(8\)](#). En el caso de estrabismos, la mayoría son endotropías o exotropías comitantes básicas, normalmente con desviaciones disociadas, una sobre-acción o sub-acción de los oblicuos y patrones alfabéticos [\(17\)](#). Es bien sabido que en pacientes albinos estrabícos difícilmente se puede llegar a la binocularidad y estereopsis después de la cirugía de estrabismo. Aun con el desvío de las proyecciones de axones y el estrabismo, un albino puede llegar a tener una mínima visión binocular. Aquellos que no tienen estrabismo, y con un nistagmo mínimo pueden llegar incluso a tener estereopsis [\(33\)](#).

Por otro lado, en un estudio realizado, dos jóvenes albinos de 16 y 18 años con estrabismo (exotropía mayor de 40Δ) y sin fusión preoperatoria (ni siquiera con prismas), obtuvieron una alineación y fusión aceptables después de la cirugía de su estrabismo, como se demostró en la prueba de bagolini [\(33\)](#). Por otra parte la estereopsis se ve afectada, Apkarian y Reits [\(52\)](#) hicieron un estudio sobre la estereopsis en albinos. Para realizarlo se usó un test de Randolt y contribuyeron en este estudio 18 personas albinas, los resultados fueron que 9 pacientes tenían estereopsis (6 de estos tenían tropía), se atribuyó la estereopsis gracias a las conexiones cortico-corticales [\(8, 33, 53\)](#).

Cobo-Lewis demostró la existencia de estereopsis en miles de segundos de arco, es decir el umbral de estereopsis es más elevado que en una persona sana, pero no inexistente [\(54\)](#). Aunque la estereovisión se ve dramáticamente afectada en albinos, la percepción espacial permanece [\(8\)](#).

Muy probablemente la estereopsis pase desapercibida y se dé como inexistente en las pruebas rutinarias, debido a los segundos de arco que exigen. Boyle [\(55\)](#) examinó a 45 albinos con una agudeza visual mínima de 20/100 y una desviación menor de 10Δ , y encontró estereopsis en 19 casos. Además, 5 pacientes sin nistagmo presentaban estereopsis fina, seguramente por una trayectoria normal en las proyecciones de la retina temporal, y que los campos visuales periféricos tenían proyecciones normales, sumado a una correcta correspondencia retiniana [\(33\)](#).

NISTAGMO

El nistagmo es una oscilación rítmica involuntaria de los ojos, dando lugar a una agudeza visual reducida a causa del movimiento desmedido de las imágenes retinianas [\(40\)](#). A nivel cerebral, los núcleos responsables del nistagmo son el núcleo terminal dorsal (DTN), lateral (LTN), medial (MTN) y el núcleo del tracto óptico (NOT) [\(8\)](#). El nistagmo se puede clasificar en nistagmo infantil (IN), apareciendo en los primeros meses de vida, y en nistagmo adquirido (AN). El nistagmo infantil puede ser idiopático, o asociado a una causa subyacente, como al albinismo.

Según un estudio con 202 personas que presentaban nistagmo el albinismo se situaba en la causa más común de nistagmo, dando lugar a que el 19% de las personas que tienen nistagmo se les atribuye al albinismo [\(56\)](#). Si profundizamos en cómo es este nistagmo, las formas de onda del nistagmo se pueden observar mediante grabaciones del movimiento ocular. Mostrándose muy parecido al nistagmo idiopático infantil (IIN), siendo por lo general, horizontal, conjugado, con velocidades de fase lenta crecientes y con cambiantes intensidades según la dirección de mirada [\(40\)](#).

Por otro lado, las personas que sufren de nistagmo, suelen tener una zona donde el nistagmo se atenúa (zona nula), lo cual deriva en una posición anómala de cabeza [\(40\)](#). En la mayoría de casos, son movimientos horizontales de cabeza, aunque también hay muchos casos de pacientes con la barbilla hacia abajo vinculada a una posición nula de nistagmo de mirada excéntrica vertical [\(17,57\)](#). Está demostrado que la convergencia también amortigua el nistagmo. Además, los estudios demuestran que la agudeza visual en pacientes albinos es por lo general inferior que en el nistagmo idiopático [\(40\)](#), esto se debe a que en este caso existe una patología ocular asociada. Actualmente, existen tratamientos farmacológicos clínicamente probados para tratar el nistagmo, como la gabapentina y la memantina. Para tratar la posición anómala de cabeza, se puede desplazar la zona nula del nistagmo a la posición primaria de la mirada mediante la cirugía ocular [\(40\)](#).

SISTEMA SENSORIAL

Otros aspectos de las funciones visuales que se han reportado afectados en pacientes albinos son la sensibilidad al contraste, la visión del color, la percepción de movimiento, la luminancia temporal e interacción de contorno de entre otros [\(1,17,52\)](#). Según un estudio [\(58\)](#) con 9 pacientes que presentaban albinismo ocular, utilizando el test de Ishihara, la prueba de Roth de 28 tonos y el anomaloscopio de Davico, se encontró que cuatro no muestran anomalías en la visión del color, mientras que dos tenían deuteranopia, y los restantes protanopia. Además la fotofobia está presente, y la sensibilidad al contraste indicó que la frecuencia de 12 cpd no se puede percibir, incluso en la visión binocular.

En un estudio realizado en el año 1983 [\(59\)](#) donde se midió la sensibilidad al contraste en 8 pacientes albinos, se concluyó que la sensibilidad al contraste mejoraba a través de la ayuda telescópica, ya que había una mayor estimulación de la retina periférica. Se cree que el principal problema que deriva en una sensibilidad al contraste reducida es el nistagmo, aunque el astigmatismo alto y la modificación neural también influyen [\(59\)](#).

TRATAMIENTOS ÓPTICOS

CORRECCIÓN ÓPTICA

A pesar de la hipoplasia foveal se debe fomentar la corrección óptica en niños albinos, ya que puede mejorar la AV, la alineación ocular y reducir las posiciones anómalas de cabeza [\(17,60\)](#). Preferentemente se deben prescribir a los pocos meses de edad con cambios frecuentes en los primeros años de vida. Como hemos dicho anteriormente, aun con la corrección refractiva, cabe recalcar que es muy probable que la visión no se normalice completamente debido a la hipoplasia foveal. Un estudio realizado demostró que los valores medios de la sensibilidad al contraste mejoraron notablemente únicamente con la corrección óptica [\(39\)](#). Aun así, las ayudas de bifocales, baja visión, se pueden considerar en niños y en adultos [\(2\)](#).

LENTE DE CONTACTO

Hay informes que señalan que las lentes de contacto mejoran la agudeza visual, la sensibilidad al contraste y reducen el nistagmo [\(40,61\)](#), las mejoras de agudeza visual podría deberse a la reducción de aberraciones ópticas, el aumento de la imagen retiniana y del campo visual periférico [\(40,61,62\)](#). Además según la publicación de Vincent JS [\(63\)](#), la mejor corrección óptica en el caso del nistagmo son las lentes de contacto ya que su uso puede reducir la frecuencia y amplitud del nistagmo, aunque no todos los estudios avalan esto pues un ensayo evaluó el uso de lentes de contacto (duras y blandas) frente el nistagmo y los resultados fueron que no disminuye el nistagmo, por tanto aún supone un debate [\(40\)](#). No obstante también se fomenta el uso de lentes de contacto con el iris tintado, ya que es un método efectivo para reducir la fotofobia y el deslumbramiento [\(63,64\)](#).

TELESCOPIOS

Los telescopios nos ayudan a focalizar objetos lejanos. Existen diferentes diseños, desde telescopios montados en gafas como telescopios de uso puntual binoculares o monoculares, entre otros. Bakkar [\(65\)](#) elaboró un estudio con 135 pacientes con déficits visuales de los cuales 31.9% eran albinos, prescribiendo los telescopios como principal ayuda para la visión lejana. Por otro lado, se hizo un estudio similar [\(66\)](#) con 95 estudiantes de los cuales 15.3% eran albinos, siendo el telescopio la ayuda más prescrita con un 8.92%. Además un reciente estudio [\(39\)](#), determinó que la combinación de telescopios y corrección de gafas mejora la visión pudiendo alcanzar niveles "normales" en estudiantes con OCA, la mayoría (70%) logró una AV monocular de 0.04logMAR o mejor. Se usaron telescopios de potencias 2.5x hasta 6x, con este último se obtuvieron los mejores resultados de la AV. Estos valores fueron mejores que los informados en otros estudios similares como el de Pereira con una AV 0.7logMAR [\(67\)](#), el estudio de Oh [\(68\)](#) con 0.3 logMAR y Schwering con 0.3logMAR [\(69\)](#).

LUPAS

Son lentes convergentes que nos ayudan a focalizar los objetos cercanos. Las lupas pueden ser manuales, las cuales se deben colocar a una determinada distancia del objeto, o bien se pueden usar como gafa de cerca. En los estudios Bakkar y Kaphle, la ayuda de cerca que más se prescribió fue la lupa con un 31.1% [\(65\)](#) y 23.5% [\(66\)](#) respectivamente.

FILTROS DE ABSORCIÓN

Los filtros de absorción, filtran longitudes de onda concretas a su vez que dejan pasar otras, mejorando el contraste y reduciendo la fotofobia. A los pacientes albinos se les puede recomendar usar más de un filtro, en función de sus necesidades, por ejemplo, uno para interiores que permita más paso de luz y otro para exteriores que limite más el paso de la luz.

Rosenblum (70) elaboró un estudio con 80 niños, 42 de estos eran albinos, y los resultados fueron que el filtro ámbar oscuro con el punto de corte a los 500nm, disminuye la fotofobia y el deslumbramiento considerablemente. Para concluir, los niños deben recibir especial atención en la escuela, con materiales de alto contraste, dispositivos ópticos de ampliación como lupas o libros de texto con letra grande. De esta forma se previene que tenga una educación adecuada, y que su déficit visual interfiera lo menos posible con su nivel educacional (2).

TRATAMIENTOS NO ÓPTICOS

CORRECCIÓN QUIRÚRGICA

La cirugía del músculo ocular es efectiva en la intensidad del nistagmo, además de mejorar la alineación ocular y la postura de la cabeza, la agudeza visual también puede mejorar pero estará muy limitada por la hipoplasia foveal y otros déficits aferentes (40). A menos que el estrabismo sea grave no es necesario operar, salvo por causas estéticas (2). Hay que recalcar que en pacientes albinos estrábicos es difícil llegar a la binocularidad y estereopsis después de la cirugía de estrabismo. Aun así, según el estudio (33) del cual ya hemos hablado anteriormente, se pueden llegar a tener una alineación ocular y fusión aceptables.

Si nos centramos en el nistagmo, una revisión de un total de 361 pacientes sometidos a la operación quirúrgica de los ojos para el nistagmo, el 76% había mejorado la visión después de la cirugía (17). Hay estudios que señalan una mejoría en 1 o más líneas LogMar en pacientes con OCA después de la intervención quirúrgica del músculo extraocular (17).

FÁRMACOS

Existe un fármaco denominado nitisinona el cual se ha demostrado que ayuda a aumentar la pigmentación en ratones albinos a través de un estudio (71), demostrando que este fármaco es capaz de elevar los niveles plasmáticos de tirosina y aumentar la pigmentación del pelaje y ocular en ratones albinos tipo OCA1B (71, 72).

Sin embargo, este fármaco no es válido para todos los tipos de OCA, pues según estudios, en el OCA3 no tiene el mismo efecto, afectando mínimamente al estroma del iris (73). Según un estudio (74) este fármaco sí que ayudaría a mejorar el plegamiento de la tirosinasa en los melanocitos OCA2, aunque aún faltan pruebas diagnósticas que lo avalen.

En el año 2019, se hizo un estudio piloto sobre los efectos de la nitisinona sobre la melanina en cinco pacientes adultos OCA1B. El resultado fue que la nitisinona no aumentó la melanina del iris, pero sí en el cabello y la piel. (75). Una pregunta que podríamos cuestionarnos es si al haber una mayor cantidad de pigmentación mejoraría la función visual. Sabemos que el

desarrollo de la decusación de los axones de las células ganglionares se determinan a lo largo del primer trimestre del embarazo [\(71,76,77\)](#), mientras que la maduración foveal retiniana continúa después del parto, dejando abierto un amplio abanico para la actuación de los posibles tratamientos [\(71\)](#). Cabe recordar que la melanina ayuda a evitar la retrodispersión de los tejidos oculares, por tanto, podemos pensar que el aumento de la pigmentación, puede ayudar con síntomas como la fotofobia y la sensibilidad al contraste [\(71\)](#).

CONCLUSIONES

En este trabajo hemos comprobado a través de distintos estudios y artículos que el albinismo desencadena una serie de déficits visuales de gran importancia. Si bien se ha visto que es una condición genética, existen ciertas ayudas para mejorar la calidad visual de estas personas. La presente revisión bibliográfica constata que hace falta más investigación al respecto, ya que cuando hablamos de la importancia de la melanina en el cuerpo humano, parece que el sistema visual pasa desapercibido. Podemos afirmar que la optometría es necesaria y fundamental para personas albinas desde los primeros meses de vida, llevando controles a lo largo de sus vidas. Es importante remarcar que debido al mal desarrollo de las estructuras oculares, el sistema visual no podrá funcionar correctamente, siendo este un motivo ejemplar del por qué la visión no llega a la unidad con la mejor corrección. Existen ciertas ayudas ópticas para mejorar la calidad visual de estas personas, como las lentes de contacto o los filtros de absorción selectiva. La operación quirúrgica también es de ayuda para tratar problemas secundarios derivados del albinismo, así como el estrabismo o el nistagmo asociado. Los fármacos pese a que se encuentran en desarrollo pero parecen ser la opción más efectiva en caso de que puedan llegar a ser efectivos en humanos albinos.

BIBLIOGRAFIA

1. Grønskov, K., Ek, J., & Brondum-Nielsen, K. (2007). Oculocutaneous albinism. *Orphanet journal of rare diseases*, 2, 43.
2. Federico, J. R., & Krishnamurthy, K. (2021). Albinism. In *StatPearls*. StatPearls Publishing.
3. Hu, Z., Wang, K., Bertsch, M., Dunn, T., Kehoe, T., Kemerley, A. D., Helms, M., Bhattarai, S., Pfeifer, W., Scheetz, T. E., & Drack, A. V. (2019). Correlation between electroretinography, foveal anatomy and visual acuity in albinism. *Documenta ophthalmologica. Advances in ophthalmology*, 139(1), 21–32.
4. Shen, B., Samaraweera, P., Rosenberg, B., & Orlow, S. J. (2001). Ocular albinism type 1: more than meets the eye. *Pigment cell research*, 14(4), 243–248.
5. Chan, H. W., Schiff, E. R., Taylor, V. K., Malka, S., Neveu, M. M., Theodorou, M., & Moosajee, M. (2021). Prospective Study of the Phenotypic and Mutational Spectrum of Ocular Albinism and Oculocutaneous Albinism. *Genes*, 12(4), 508.
6. Strongin, A. C., & Guillery, R. W. (1981). The distribution of melanin in the developing optic cup and stalk and its relation to cellular degeneration. *The Journal of neuroscience : the official journal of the Society for Neuroscience*, 1(11), 1193–1204.
7. Silver, J., & Sapiro, J. (1981). Axonal guidance during development of the optic nerve: the role of pigmented epithelia and other extrinsic factors. *The Journal of comparative neurology*, 202(4), 521–538.
8. Creel, D. J. (2015). Visual and Auditory Anomalies Associated with Albinism. In H. Kolb (Eds.) et. al., *Webvision: The Organization of the Retina and Visual System*. University of Utah Health Sciences Center.
9. Karlén, E., Milestad, L., & Pansell, T. (2019). Accommodation and near visual function in children with albinism. *Acta ophthalmologica*, 97(6), 608–615.
10. Zühlke, C., Stell, A., & Käsmann-Kellner, B. (2007). Genetik bei okulokutanem Albinismus [Genetics of oculocutaneous albinism]. *Der Ophthalmologe : Zeitschrift der Deutschen Ophthalmologischen Gesellschaft*, 104(8),
11. Marçon, C. R., & Maia, M. (2019). Albinism: epidemiology, genetics, cutaneous characterization, psychosocial factors. *Anais brasileiros de dermatologia*, 94(5), 503–520.
12. Kamaraj, B., & Purohit, R. (2014). Mutational analysis of oculocutaneous albinism: a compact review. *BioMed research international*, 2014, 905472
13. Montoliu, L., Grønskov, K., Wei, A. H., Martínez-García, M., Fernández, A., Arveiler, B., Morice-Picard, F., Riazuddin, S., Suzuki, T., Ahmed, Z. M., Rosenberg, T., & Li, W. (2014). Increasing the complexity: new genes and new types of albinism. *Pigment cell & melanoma research*, 27(1), 11–18.
14. Pennamen, P., Tingaud-Sequeira, A., Gazova, I., Keighren, M., McKie, L., Marlin, S., Gherbi Halem, S., Kaplan, J., Delevoye, C., Lacombe, D., Plaisant, C., Michaud, V., Lasseaux, E., Javerzat, S., Jackson, I., & Arveiler, B. (2021). Dopachrome tautomerase variants in patients with oculocutaneous albinism. *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics*, 23(3), 479–487.
15. Jia, X., Yuan, J., Jia, X., Ling, S., Li, S., & Guo, X. (2017). GPR143 mutations in Chinese patients with ocular albinism type 1. *Molecular medicine reports*, 15(5), 3069–3075.
16. Schiaffino, M. V., d'Addio, M., Alloni, A., Baschirotto, C., Valetti, C., Cortese, K., Puri, C., Bassi, M. T., Colla, C., De Luca, M., Tacchetti, C., & Ballabio, A. (1999). Ocular albinism: evidence for a defect in an intracellular signal transduction system. *Nature genetics*, 23(1), 108–112.
17. Hertle R. W. (2013). Albinism: particular attention to the ocular motor system. *Middle East African journal of ophthalmology*, 20(3), 248–255.

18. Rosenberg, T., & Schwartz, M. (1998). X-linked ocular albinism: prevalence and mutations—a national study. *European journal of human genetics : EJHG*, 6(6), 570–577.
19. Hendrickson, A. E., & Yuodelis, C. (1984). The morphological development of the human fovea. *Ophthalmology*, 91(6), 603–612.
20. Brücher, V. C., Heiduschka, P., Grenzebach, U., Eter, N., & Biermann, J. (2019). Distribution of macular ganglion cell layer thickness in foveal hypoplasia: A new diagnostic criterion for ocular albinism. *PLoS one*, 14(11), e0224410.
21. McCafferty, B. K., Wilk, M. A., McAllister, J. T., Stepien, K. E., Dubis, A. M., Brilliant, M. H., Anderson, J. L., Carroll, J., & Summers, C. G. (2015). Clinical Insights Into Foveal Morphology in Albinism. *Journal of pediatric ophthalmology and strabismus*, 52(3), 167–172.
22. Kubal, A., Dagnelie, G., & Goldberg, M. (2009). Ocular albinism with absent foveal pits but without nystagmus, photophobia, or severely reduced vision. *Journal of AAPOS : the official publication of the American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus*, 13(6), 610–612.
23. McAllister, J. T., Dubis, A. M., Tait, D. M., Ostler, S., Rha, J., Stepien, K. E., Summers, C. G., & Carroll, J. (2010). Arrested development: high-resolution imaging of foveal morphology in albinism. *Vision research*, 50(8), 810–817.
24. Mohammad, S., Gottlob, I., Kumar, A., Thomas, M., Degg, C., Sheth, V., & Proudlock, F. A. (2011). The functional significance of foveal abnormalities in albinism measured using spectral-domain optical coherence tomography. *Ophthalmology*, 118(8), 1645–1652.
25. Strauss O (1995): the retinal Pigment Epithelium. In Kolb H, Fernandez E & Nelson R (eds.). *Webvision: The Organization of the Retina and Visual System*. Salt Lake City, UT: University of Utah Health Sciences Center.
26. Curcio, C. A., Allen, K. A., Sloan, K. R., Lerea, C. L., Hurley, J. B., Klock, I. B., & Milam, A. H. (1991). Distribution and morphology of human cone photoreceptors stained with anti-blue opsin. *The Journal of comparative neurology*, 312(4), 610–624.
27. Fuhrmann S. (2010). Eye morphogenesis and patterning of the optic vesicle. *Current topics in developmental biology*, 93, 61–84.
28. Hoffmann, M. B., Lorenz, B., Preising, M., & Seufert, P. S. (2006). Assessment of cortical visual field representations with multifocal VEPs in control subjects, patients with albinism, and female carriers of ocular albinism. *Investigative ophthalmology & visual science*, 47(7), 3195–3201.
29. Jeffery, G., Darling, K., & Whitmore, A. (1994). Melanin and the regulation of mammalian photoreceptor topography. *The European journal of neuroscience*, 6(4), 657–667.
30. Hayashi, M., & Suzuki, T. (2005). Oculocutaneous Albinism Type 4. In M. P. Adam (Eds.) et. al., *GeneReviews®*. University of Washington, Seattle.
31. Duwell, E. J., Woertz, E. N., Mathis, J., Carroll, J., & DeYoe, E. A. (2021). Aberrant visual population receptive fields in human albinism. *Journal of vision*, 21(5), 19.
32. Hoffmann, M. B., Tolhurst, D. J., Moore, A. T., & Morland, A. B. (2003). Organization of the visual cortex in human albinism. *The Journal of neuroscience : the official journal of the Society for Neuroscience*, 23(26), 8921–8930.
33. Tavakolizadeh, S., & Farahi, A. (2013). Presence of fusion in albinism after strabismus surgery augmented with botulinum toxin (type a) injection. *Korean journal of ophthalmology : KJO*, 27(4), 308–310.
34. Dorey, S. E., Neveu, M. M., Burton, L. C., Sloper, J. J., & Holder, G. E. (2003). The clinical features of albinism and their correlation with visual evoked potentials. *The British journal of ophthalmology*, 87(6), 767–772.
35. Ather, S., Proudlock, F. A., Welton, T., Morgan, P. S., Sheth, V., Gottlob, I., & Dineen, R. A. (2019). Aberrant visual pathway development in albinism: From retina to cortex. *Human brain mapping*, 40(3), 777–788.

36. Bridge, H., von dem Hagen, E. A., Davies, G., Chambers, C., Gouws, A., Hoffmann, M., & Morland, A. B. (2014). Changes in brain morphology in albinism reflect reduced visual acuity. *Cortex; a journal devoted to the study of the nervous system and behavior*, 56, 64–72.
37. von dem Hagen, E. A., Houston, G. C., Hoffmann, M. B., Jeffery, G., & Morland, A. B. (2005). Retinal abnormalities in human albinism translate into a reduction of grey matter in the occipital cortex. *The European journal of neuroscience*, 22(10), 2475–2480.
38. Dijkstal, J. M., Cooley, S. S., Holleschau, A. M., King, R. A., & Summers, C. G. (2012). Change in visual acuity in albinism in the early school years. *Journal of pediatric ophthalmology and strabismus*, 49(2), 81–87.
39. Jhetam, S., & Mashige, K. P. (2020). Effects of spectacles and telescopes on visual function in students with oculocutaneous albinism. *African health sciences*, 20(2), 758–767.
40. Papageorgiou, E., McLean, R. J., & Gottlob, I. (2014). Nystagmus in childhood. *Pediatrics and neonatology*, 55(5), 341–351.
41. Healey, N., McLoone, E., Mahon, G., Jackson, A. J., Saunders, K. J., & McClelland, J. F. (2013). Investigating the relationship between foveal morphology and refractive error in a population with infantile nystagmus syndrome. *Investigative ophthalmology & visual science*, 54(4), 2934–2939.
42. Seo, J. H., Yu, Y. S., Kim, J. H., Choung, H. K., Heo, J. W., & Kim, S. J. (2007). Correlation of visual acuity with foveal hypoplasia grading by optical coherence tomography in albinism. *Ophthalmology*, 114(8), 1547–1551.
43. Thomas, M. G., Kumar, A., Mohammad, S., Proudlock, F. A., Engle, E. C., Andrews, C., Chan, W. M., Thomas, S., & Gottlob, I. (2011). Structural grading of foveal hypoplasia using spectral-domain optical coherence tomography a predictor of visual acuity?. *Ophthalmology*, 118(8), 1653–1660.
44. Smith, E. L., 3rd, Ramamirtham, R., Qiao-Grider, Y., Hung, L. F., Huang, J., Kee, C. S., Coats, D., & Paysse, E. (2007). Effects of foveal ablation on emmetropization and form-deprivation myopia. *Investigative ophthalmology & visual science*, 48(9), 3914–3922.
45. Wildsoet, C. F., Oswald, P. J., & Clark, S. (2000). Albinism: its implications for refractive development. *Investigative ophthalmology & visual science*, 41(1), 1–7.
46. Bhari, A. M., Bajracharya, K., Thapa, H. B., Gautam, M., Pandey, A., & Bassett, K. (2017). Effectiveness of refractive error correction for people with oculocutaneous albinism in Nepal. *Asian Journal of Medical Sciences*, 8(6), 30–34.
47. Sayed, K. M., Mahmoud Abdellah, M., & Gad Kamel, A. (2021). Analysis of the Refractive Profile of Children with Oculocutaneous Albinism versus an Age-Matched Non-Albino Group. *Clinical ophthalmology (Auckland, N.Z.)*, 15, 73–78.
48. Khanal, S., Pokharel, A., & Kandel, H. (2016). Visual deficits in Nepalese patients with oculocutaneous albinism. *Journal of optometry*, 9(2), 102–109.
49. Abadi, R. V., & Bjerre, A. (2002). Motor and sensory characteristics of infantile nystagmus. *The British journal of ophthalmology*, 86(10), 1152–1160.
50. Keirl A & Christie C (2007): *Clinical Optics and Refraction. A Guide for Optometrists, Contact Lens Opticians and Dispensing Opticians*, 1st ed. Oxford: Butterworth-Heinemann.
51. Pietrasanta, M., Restani, L., & Caleo, M. (2012). The corpus callosum and the visual cortex: plasticity is a game for two. *Neural plasticity*, 2012, 838672.
52. Apkarian, P., & Reits, D. (1989). Global stereopsis in human albinos. *Vision research*, 29(10), 1359–1370.
53. Lee, K. A., King, R. A., & Summers, C. G. (2001). Stereopsis in patients with albinism: clinical correlates. *Journal of AAPOS : the official publication of the American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus*, 5(2), 98–104.

54. Cobo-Lewis, A. B., Siatkowski, R. M., Laviña, A. M., & Marquez, L. C. (1997). Poor stereopsis can support size constancy in albinism. *Investigative ophthalmology & visual science*, 38(13), 2800–2809.
55. Boyle, N. J., Dawson, E. L., & Lee, J. P. (2006). Benefits of retroequatorial four horizontal muscle recession surgery in congenital idiopathic nystagmus in adults. *Journal of AAPOS : the official publication of the American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus*, 10(5), 404–408.
56. Bertsch, M., Floyd, M., Kehoe, T., Pfeifer, W., & Drack, A. V. (2017). The clinical evaluation of infantile nystagmus: What to do first and why. *Ophthalmic genetics*, 38(1), 22–33.
57. Hertle, R. W., Yang, D., Adams, K., & Caterino, R. (2011). Surgery for the treatment of vertical head posturing associated with infantile nystagmus syndrome: results in 24 patients. *Clinical & experimental ophthalmology*, 39(1), 37–46.
58. Pérez-Carpinell, J., Capilla, P., Illueca, C., & Morales, J. (1992). Vision defects in albinism. *Optometry and vision science : official publication of the American Academy of Optometry*, 69(8), 623–628.
59. Loshin, D. S., & Browning, R. A. (1983). Contrast sensitivity in albinotic patients. *American journal of optometry and physiological optics*, 60(3), 158–166.
60. Anderson, J., Lavoie, J., Merrill, K., King, R. A., & Summers, C. G. (2004). Efficacy of spectacles in persons with albinism. *Journal of AAPOS : the official publication of the American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus*, 8(6), 515–520.
61. Biousse, V., Tusa, R.J., Russell, B., Azran, M.S., Das, V., Schubert, M.S., Ward, M. y Newman, N.J. (2004). The use of contact lenses to treat visually symptomatic congenital nystagmus. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 75(2),314-6
62. Rutner, D., & Ciuffreda, K. (2005). Soft contact lenses to improve motor and sensory function in congenital nystagmus. *J Behav Optom*, 16(1), 17-20.
63. Vincent SJ. The use of contact lenses in low vision rehabilitation: optical and therapeutic applications. *Clin Exp Optom*. 2017 Sep 100(5):513-521
64. Kammer R.L. (2018) Low-Vision Rehabilitation and Albinism. En:Kromberg, J. (Ed)y Manga, P. (Ed). *Albinism in Africa: Historical, geographic, medical, genetic, and psychosocial aspects.*(pp 151-170).Londres: Academic Press.
65. Bakkar, M.M., Alzghoul, E.A. y Haddad, M.F. (2018). Clinical characteristics and causes of visual impairment in a low vision clinic in northern Jordan. *Clinical Ophthalmology*, 3(12),631-637
66. Kaphle, D., Marasini, S., Kalua, K., Reading, A. y Naidoo, K.S. (2015) Visual profile of students in integrated schools in Malawi. *Clinical & Experimental Optometry*, 98(4),370-4
67. Pereira, D. F. L., Araujo, E. L., & Patuzzo, F. V. D. (2016). Profile of albinism with low vision and improvement of visual acuity with the adaptation of optical and / or electronic resources. *Rev Bras Oftalmol.*, 75(6), 456-460.
68. Oh DH, Park SH, Lee JK, Moon NJ. (2011) Clinical findings and results of low vision devices in pediatric patients with albinism. *J Korean Ophthalmol Soc*. 52(4):466–471
69. Schulze Schwering, M., Kumar, N., Bohrmann, D., Msukwa, G., Kalua, K., Kayange, P., & Spitzer, M. S. (2015). Refractive errors, visual impairment, and the use of low-vision devices in albinism in Malawi. *Graefe's archive for clinical and experimental ophthalmology*, 253(4), 655–661.
70. Rosenblum, Y.Z., Zak, P.P., Ostrovsky, M.A., Smolyaninova, I.L., Bora, E.V., Dyadina, U.V., Trofimova, N.N. y Aliyev, A.G. (2000) Spectral filters in low-vision correction. *Ophthalmic and Physiological Optics*, 20(4),335-41.
71. Onojafe, I. F., Adams, D. R., Simeonov, D. R., Zhang, J., Chan, C. C., Bernardini, I. M., Sergeev, Y. V., Dolinska, M. B., Alur, R. P., Brilliant, M. H., Gahl, W. A., & Brooks, B. P. (2011). Nitisinone improves eye and skin pigmentation defects in a mouse model of oculocutaneous albinism. *The Journal of clinical investigation*, 121(10), 3914–3923.

72. Manga, P., & Orlow, S. J. (2011). Informed reasoning: repositioning of nitisinone to treat oculocutaneous albinism. *The Journal of clinical investigation*, 121(10), 3828–3831.
73. Onojafe, I. F., Megan, L. H., Melch, M. G., Aderemi, J. O., Alur, R. P., Abu-Asab, M. S., Chan, C. C., Bernardini, I. M., Albert, J. S., Cogliati, T., Adams, D. R., & Brooks, B. P. (2018). Minimal Efficacy of Nitisinone Treatment in a Novel Mouse Model of Oculocutaneous Albinism, Type 3. *Investigative ophthalmology & visual science*, 59(12), 4945–4952.
74. Manga, P., Boissy, R. E., Pifko-Hirst, S., Zhou, B. K., & Orlow, S. J. (2001). Mislocalization of melanosomal proteins in melanocytes from mice with oculocutaneous albinism type 2. *Experimental eye research*, 72(6), 695–710.
75. Adams, D. R., Menezes, S., Jauregui, R., Valivullah, Z. M., Power, B., Abraham, M., Jeffrey, B. G., Garced, A., Alur, R. P., Cunningham, D., Wiggs, E., Merideth, M. A., Chiang, P. W., Bernstein, S., Ito, S., Wakamatsu, K., Jack, R. M., Introne, W. J., Gahl, W. A., & Brooks, B. P. (2019). One-year pilot study on the effects of nitisinone on melanin in patients with OCA-1B. *JCI insight*, 4(2), e124387. Advance online publication.
76. Guillery, R. W., Mason, C. A., & Taylor, J. S. (1995). Developmental determinants at the mammalian optic chiasm. *The Journal of neuroscience : the official journal of the Society for Neuroscience*, 15(7 Pt 1), 4727–4737.
77. Rachel, R. A., Mason, C. A., & Beermann, F. (2002). Influence of tyrosinase levels on pigment accumulation in the retinal pigment epithelium and on the uncrossed retinal projection. *Pigment cell research*, 15(4), 273–281.